

Stwardnienie śródkostne- hipoplazja mózdzku

Kod Orpha: 85186 Kod OMIM: 614381

Opis choroby *

Definicja

Endosteal sclerosis-cerebellar hypoplasia syndrome is characterized by congenital cerebellar hypoplasia, endosteal sclerosis, hypotonia, ataxia, mild to moderate developmental delay, short stature, hip dislocation, and tooth eruption disturbances. It has been described in four patients. Less common manifestations are microcephaly, strabismus, nystagmus, optic atrophy, and dysarthria. It appears to be transmitted as an autosomal recessive trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

85186

Kod OMIM

614381

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.