

# Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 3

## Kod Orpha: 97249 Kod OMIM: 608027

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic form of pontocerebellar hypoplasia (PCH) characterized by neocortical and pontocerebellar hypoplasia with pons and cerebellum equally affected and that clinically manifests with neonatal hypotonia and impaired swallowing followed by seizures, optic atrophy and short stature from infancy onward. Movement disorders, as seen in other forms of PCH, are absent.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Cerebellar atrophy with progressive microcephaly  
Hipoplazja mostowo-mózdkowa bez dyskinezji  
Zanik mózdku z postępującym małowłóciem  
Hipoplazja mostowo-mózdkowa z zanikiem nerwu wzrokowego  
PCH3

Kod ORPHA  
97249

Kod OMIM  
608027

Kod ICD10  
Q04.3

Kod ICD11  
LD20.01

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)