

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 małowłowieciem
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