

## 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Cerebellar atrophy with progressive
	microcephaly
	Hipoplazja mostowo-mózdkowa bez dyskinezji
	Zanik mózdku z postępującym małogłowiem
	Hipoplazja mostowo-mózdkowa z zanikiem
	nerwu wzrokowego
	PCH3

**Kod ORPHA**  
97249

**Kod OMIM**  
608027

**Kod ICD10**  
Q04.3

**Kod ICD11**  
LD20.01

---

### \*Źródło

orphanet