

## 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