

Opis choroby *

Definicja

*Malformacja Arnolda i Chiariego typu II to rzadka wada rozwojowa ośrodkowego układu nerwowego, która charakteryzuje się ogonowym przemieszczeniem mózdzku, mostu, rdzenia i czwartej komory - poprzez otwór wielki - do kanału kręgowego; zwykle towarzyszy jej przepuklina oponowo-rdzeniowa. Mogą występować różne inne wady ośrodkowego układu nerwowego (częściowa lub całkowita agenezja ciała modzelowatego, mała czwarta komora, wodogłowie obturacyjne, wady sierpa i namiotu mózgu oraz wielozakrętowość). Objawy obejmują hipotonię, bezdech z sinicą, zaburzenia połykania, wygięcie ciała (opistotonus), oczopląs, spastyczność, ataksję i ból głowy w okolicy potylicznej.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

Arnold-Chiari malformation type 2
Malformacja Arnolda i Chiari typu 2
Malformacja Chiari typu 2
Malformacja Chiari typu II
Chiari malformation type 2
Chiari malformation type II

Kod ORPHA

1136

Kod OMIM

207950

Kod ICD10

Q07.0

Kod ICD11

LA03

*Źródło

orphanet