

Zespół wodogłowia i agenezji mózdzku

Kod Orpha: 1397 Kod OMIM: 307010

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis malformation syndrome characterized by congenital, non-communicating hydrocephalus, cerebellar agenesis and absence of the Luschka and Magendie foramina. Patients present with hypotonia, areflexia or hyporeflexia, seizures and/or cyanosis shortly after birth. The condition is fatal in the neonatal period. There have been no further descriptions in the literature since 1978.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Zespół wodogłowia, agenezji mózdzku i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X

Kod ORPHA

1397

Kod OMIM

307010

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.