

## 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 wodogłowa, agenezji mózdzku i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X

#### Kod ORPHA

1397

#### Kod OMIM

307010

#### Kod ICD10

Q04.3

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet