Dysplazja czaszki i kresomózgowia
Kod Orpha: 1528 Kod OMIM: 218670

Opis choroby *

Definicja
*Dysplazja czaszki i kresomózgowia jest niezwykle rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się kraniosynostozą z czołową przepukliną mózgową i różnymi dodatkowymi wadami mózgu (ciężkie wodogłowie, agenezja ciała modzelowatego, lizencefalia – bezzakrętowość i polimikrogyria - drobnozakrętowość, torbiele miąższu, dysplazja przegrodowo-oczna), będącymi przyczyną poważnej dysfunkcji mózgu, drgawek i znacznego opóźnienia psychoruchowego. Od 1983 roku w literaturze nie pojawiły się nowe opisy tej dysplazji.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1528

Kod OMIM
218670

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
LD20.1

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -

Dostępna na stronie www.orphanet.pl