

# 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 - drobnozакrętowość, torbiele mięszu, 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.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)