

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