

:: Holoprozencefalia przegrodowo-przedwzrokowa

Orpha number: ORPHA280195

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Holoprozencefalia przegrodowo-przedwzrokowa (HPE) to bardzo rzadki podtyp holoprozencefalii płatowej (sprawdź ten termin) charakteryzująca się pośrodkowym połączeniem ograniczonym do przegrody i/lub obszaru przedwzrokowego kresomózgowia bez wyraźnego czołowego połączenia kory nowej.

Epidemiologia:

Częstość występowania tej formy HPE nie jest znana.

Obraz kliniczny:

U pacjentów widoczne są łagodne deformacje środkowej części twarzy: pojedynczy środkowy siekacz szczęki (sprawdź ten termin) oraz zwężenie zachyłka gruszkowatego. Inne odnotowane objawy obejmują opóźnienie mowy, trudności w nauce oraz zaburzenia zachowania. W badaniach obrazowych stwierdza się nieprawidłowe sklepienie, brak lub niedorozwój przedniego ciała modzelowatego oraz nieparzystą przednią tętnicę mózgu.

Etiologia:

U podstaw holoprozencefalii leżą wyraźna zmienność kliniczna i złożoność genetyczna.

Recenzent-ekspert:

Dr S. Mercier, Prof. S. Odent

Aktualizacja: Październik 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

