

Makrosomia - małocze - rozszczep podniebienia

Kod Orpha: 2432 Kod OMIM: 248110

Opis choroby *

Definicja

*Zespół makrosomia - małocze - rozszczep podniebienia to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się makrosomią o wczesnym początku, obustronnym ciężkim małoczem i wystającym brzuchem z powiększeniem wątroby. Dodatkowo opisywano brachycefalię, duże ciemiączka, wydatne czoło, zadarty nos i rozszczep podniebienia. Napady bezdechu z sinicą i uogólniające się infekcje prowadzą do śmierci w ciągu pierwszych 6 miesięcy życia. Od 1989 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Teebi-Al Saleh-Hassoon syndrome
Zespół Teebi, Al Saleh i Hassoon

Kod ORPHA

2432

Kod OMIM

248110

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl