

Opis choroby *

Definicja

*Zespół makrosomia - małowocze - rozszczep podniebienia to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się makrosomią o wczesnym początku, obustronnym ciężkim małowoczem 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Teebi-Al Saleh-Hassoon syndrome
	Zespół Teebi, Al Saleh i Hassoon

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2432	248110	Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet