

Zespół holoprozencefalii i dysgenezji ogonowej

Kod Orpha: 2165 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół holoprozencefalii i dysgenezji ogonowej (kaudalnej) jest zespołem wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się holoprozencefalią z małą głową, nieprawidłowościami strukturalnymi oczu (hipoteloryzm, cykloopia, wytrzeszcz), wadami nosa (pojedyncze nozdrze lub brak nosa) oraz rozszczepem wargi/podniebienia, z towarzyszącymi objawami regresji kaudalnej (agenезja kości krzyżowej, częściowe lub całkowite zrośnięcie kończyn dolnych - sirenomelia z brakiem zewnętrznych narządów płciowych).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2165

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q04.2

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.