

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, cyklopia, wytrzeszcz), wadami nosa (pojedyncze nozdrze lub brak nosa) oraz rozszczepem wargi/podniebienia, z towarzyszącymi objawami regresji kaudalnej (agenezja kości krzyżowej, częściowe lub całkowite zrośnięcie kończyn dolnych - sirenomelia z brakiem zewnętrznych narządów płciowych).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2165	-	Q04.2
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet