

Opis choroby *

Definicja

Rzadka tetrogena embriofetopatia spowodowana ekspozycją na izotretynoinę, doustną syntetyczną pochodną witaminy A, która jest stosowana w leczeniu ciężkiego, opornego trądziku torbielowatego. Narażenie na izotretynoinę w pierwszym trymestrze ciąży wiązało się ze zwiększonym ryzykiem samoistnych poronień i ciężkich wad wrodzonych, w tym poważnych wad twarzoczaszki (małogłowie, asymetryczna twarz z płaczącym wyrazem, małooce, nieprawidłowości rozwojowe ucha zewnętrznego, hiperteloryzm oczny), wad układu sercowo-naczyniowego (wady stożka i pnia tętniczego, nieprawidłowości łuku aorty) oraz ośrodkowego układu nerwowego (wodogłowie, małogłowie, bezmózgowie, malformacja Dandy'ego-Walkera, deficyty poznawcze) i aplazji grasicy.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Isotretinoin embryopathy Embriopatia izotretynoinowa Embriopatia kwasu retinoidowego Embriopatia retinoidowa Retinoic acid embryopathy Retinoids embryopathy

Kod ORPHA 2305	Kod OMIM -	Kod ICD10 Q86.8
--------------------------	----------------------	---------------------------

Kod ICD11
LD2F.0Y

*Źródło

orphanet