

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Isotretinoin embryopathy Embriopatia izotretynoinowa Embriopatia kwasu retinoidowego Embriopatia retinoidowa Retinoic acid embryopathy Retinoids embryopathy

<b>Kod ORPHA</b> 2305	<b>Kod OMIM</b> -	<b>Kod ICD10</b> Q86.8
--------------------------	----------------------	---------------------------

**Kod ICD11**  
LD2F.0Y

---

### \*Źródło

orphanet