

Opis choroby *

Definicja

Rzadka wada ośrodkowego układu nerwowego o przebiegu letalnym, występująca podczas embriogenezy i objawiająca się w okresie prenatalnym holoprosencefalią i hipokinezą płodu jako głównymi cechami. Inne objawy obejmują małowłowie, liczne przykurcze i wewnątrzmaciczne ograniczenie wzrostu. Od 1988 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Morse-Rawnsley-Sargent syndrome

Synonimy

Zespół holoprosencefalii i sekwencji akinezji lub hipokinezji płodu

Zespół Morse'a, Rawnsley'a i Sargenta

Kod ORPHA

2570

Kod OMIM

306990

Kod ICD10

Q04.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet