

Opis choroby *

Definicja

*Zespół kręczy szyi, bliznowców, wnetrostwa i dysplazji nerek jest niezwykle rzadką wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się wrodzonym kręczem mięśni szyi z towarzyszącymi anomaliami skórnymi (takimi jak liczne bliznowce, znamiona barwnikowe, nabłoniaki), wadami rozwojowymi układu moczowo-płciowego (w tym wnetrostwem i spodziectwem) oraz dysplazją nerek (np. przewlekłe odmiedniczkowe zapalenie nerek, atrofia nerek). Dodatkowo opisywano żylaki, niepełnosprawność intelektualną i wady mięśniowo-szkieletowe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

3341

Kod OMIM

314300

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet