

XK brak przodomózgowia

Kod Orpha: 3469 Kod OMIM: 207770

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic type of cerebral malformation characterized by aprosencephaly (absence of telencephalon and diencephalon), oculo-facial anomalies (i.e. ocular hypotelorism or cyclopia, malformation/absence of nasal structures, cleft lip), preaxial limb defects (i.e. hypoplastic hands, absent halluces) and various other anomalies including ambiguous genitalia, imperforate anus, and vertebral anomalies. The syndrome is thought to have an autosomal recessive mode of inheritance.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Garcia-Lurie syndrome
Atelencephaly
Zespół Garcia i Lurie
XK syndrome
XK-aprosencephaly

Kod ORPHA

3469

Kod OMIM

207770

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl