

Holoprozencefalia - anomalie kości promieniowej, serca i nerek

Kod Orpha: 3186 Kod OMIM: 184705

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterised by holoprosencephaly, predominantly radial limb deficiency (absent thumbs, phocomelia), heart defects, kidney malformations and absence of gallbladder. Variable manifestations include vertebral anomalies, cleft lip/palate, microphthalmia, absent nose, dysplastic ears, hearing loss, colobomas of the iris and retina and/or bifid uvula.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Steinfeld syndrome
Zespół Steinfelda

Kod ORPHA

3186

Kod OMIM

184705

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl