

Pochodne przewodu Mullera - limfangiektazja - polidaktylia

Kod Orpha: 1655 Kod OMIM: 235255

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by the presence of Müllerian duct derivatives (rudimentary uterus, fallopian tubes, and atretic vagina) and other genital anomalies (cryptorchidism, micropenis) in male newborns, intestinal and pulmonary lymphangiectasia, protein-losing enteropathy, hepatomegaly, and renal anomalies. Postaxial polydactyly, facial dysmorphism (including broad nasal bridge, bulbous nasal tip, long and prominent upper lip with smooth philtrum, hypertrophic alveolar ridges, and mild retrognathia, among other features), and short limbs have also been described. The syndrome is fatal in infancy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Urioste syndrome

Kod ORPHA

1655

Kod OMIM

235255

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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