

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadki, letalny zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny charakteryzujący się akinezją płodu, obustronnym małoczem, niedorozwojem małżowin usznych oraz przetrwałym pniem tętnicznym. Dodatkowe cechy dysmorficzne obejmują wydatne czoło, mały nos, mikrognację, a także kamptodaktylię i symfalangizm. Zgłaszano również przykurcze dużych stawów i obecność mikropenisu.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Thomas-Jewett-Raines syndrome Zespół Thomasa, Jewetta i Rainesa

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
2547	-	Q68.8

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet