

## 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<br>Zespół Thomasa, Jewetta i Rainesa |

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

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet