

Letalny zespół mnogich wad wrodzonych, typ Boissela

Kod Orpha: 210144 Kod OMIM: 612938

Opis choroby *

Definicja

*Letalny zespół mnogich wad wrodzonych, typ Boissela, jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, letalnym zespołem mnogich wad wrodzonych /zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się brakiem prawidłowego rozwoju, ciężkim opóźnieniem rozwoju, znacznym małągłowiem po urodzeniu, często występującymi wadami wrodzonymi serca i charakterystyczną dysmorfia twarży (grube rysy twarży z zadartymi nozdrzami, cienka czerwień wargowa, wydatny wyrostek zębodołowy i retro- lub mikrognacja). Dodatkowe, często występujące, objawy to: zaburzenia neurologiczne (hiper-/hipotonia, niedosłuch czuciowo-nerwowy, wodogłowie, zanik mózgu, drgawki), a także brachydaktylia, skóra marmurkowata i wady narządów płciowych.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
210144

Kod OMIM
612938

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