

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 małogłowiec po urodzeniu, często występującymi wadami wrodzonymi serca i charakterystyczną dysmorfia twarży (grube rysy twarży z zadartymi nozdrzami, cienka czerwien 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	Kod OMIM	Kod ICD10
210144	612938	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet