

## 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
<b>Kod ICD11</b>		
-		

---

#### \*Źródło

orphanet