

Zespół śmiertelnej arteriopatii z powodu niedoboru fibuliny-4

Kod Orpha: 314718 Kod OMIM: 614437

Opis choroby *

Definicja

*Zespół śmiertelnej arteriopatii z powodu niedoboru fibuliny-4 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym schorzeniem naczyń, które charakteryzuje się ciężkim tętniakowatym rozszerzeniem, wydłużeniem i krętym przebiegiem aorty piersiowej, jej odgałęzień i tętnic płucnych ze zwężeniem w różnych typowych lokalizacjach i zwykle prowadzi do zgonu w wieku niemowlęcym. Towarzyszyć mogą różne objawy takie jak nadmiernie luźna skóra, długa rynienka podnosowa z cienkim brzegiem czerwieni wargowej, hiperteloryzm, obwisłe policzki, arachnodaktylia (długie, pająkowate palce dłoni), wiotkość stawowa i deformacje klatki piersiowej.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
314718

Kod OMIM
614437

Kod ICD10
Q28.8

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