

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