

Zespół opóźnienia rozwoju zależnego od THOC6, małowłowa i dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 363444 Kod OMIM: 613680

Opis choroby *

Definicja

*Zespół opóźnienia rozwoju zależnego od THOC6, małowłowa i dysmorfii twarzy jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, małowłowie, umiarkowaną lub znaczną niepełnosprawnością intelektualną i dysmorfia twarzy wysokie czoło, wysoko położona przednia linia włosów, skośnie ku górze ustawione krótkie szpary powiekowe, głęboko osadzone gałki oczne i długi nos z nisko schodzącą kolumienką. Ponadto mogą towarzyszyć wrodzone wady rozwojowe nerek i serca (np. nerka podkowiasta, jednostronna agenezja nerki, wada przegrody przedsionkowo-komorowej, przetrwały przewód tętniczy), a także dysplazja ciała modzelowatego.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

BBIS
BBIS
Zespół Beaulieu, Boycotta, Innesa
Beaulieu-Boycott-Innes syndrome

Kod ORPHA

363444

Kod OMIM

613680

Kod ICD10

Q87.0

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