

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych BBIS	BBIS
	Zespół Beaulieu, Boycotta, Innesa
	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
363444	613680	Q87.0

### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet