

Opis choroby *

Definicja

*Zespół opóźnienia rozwoju zależnego od THOC6, małogłowia i dysmorfii twarzy jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, małogłowiem, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych BBIS	BBIS
	Zespół Beaulieu, Boycotta, Innesa
	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
363444	613680	Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet