

Opis choroby *

Definicja

*Zespół bolesnych nerwiakowłókniaków oczodołu i układowych z sylwetką marfanoidalną jest rzadkim, łagodnym zaburzeniem nowotworowym otoczki nerwów obwodowych, które charakteryzuje się występowaniem licznych, bolesnych, bogatych w mucynę nerwiakowłókniaków splotowatych umiejscowionych w oczodołach, czaszce, dużych nerwach rdzeniowych i błonie śluzowej. Towarzyszą sylwetka marfanoidalna, powiększone nerwy rogówki, wrodzone zaburzenia migracji neuronów i dysmorfia twarzy, która obejmuje opadanie powiek, wytrzeszcz, wydatny nos, pełne usta, przerost dziąseł oraz liczne guzki podskórne i podśluzówkowe w wargach i okolicy podjęzykowej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
300501	-	D36.1
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet