

Zespół Costello

Kod Orpha: 3071 Kod OMIM: 218040

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome with intellectual disability, characterized by failure to thrive, short stature, joint laxity, soft skin, and distinctive facial features. Cardiac and neurological involvement is common and there is an increased lifetime risk of certain tumors. Costello syndrome belongs to the RASopathies, a group of conditions resulting from germline derived point mutations affecting the RAS-mitogen activated protein kinase pathway.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

FCS syndrome
Zespół FCS
Zespół twarzowo-skórno-szkieletowy
Faciocutaneoskeletal syndrome

Kod ORPHA

3071

Kod OMIM

218040

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.