

Zespół kokonu płodu

Kod Orpha: 465824 Kod OMIM: 613630

Opis choroby *

Definicja

*Zespół kokonu płodu jest rzadką, śmiertelną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się ciężkimi wadami płodu, w tym dysmorfia twarzoczaszki (nieprawidłowa torbiel w okolicy czaszki, niedorozwojem gałek ocznych, obecnością dwóch otworów w okolicy nosa oddzielonych przegrodą nosową, nieprawidłowym otworem zamiast ust), przepukliną pępowinową i nieruchomymi, hipoplastycznymi kończynami, pokrytymi nieprawidłową, przezroczystą skórą przypominającą błonę. Dodatkowe cechy to brak przydatków skórnych na zewnętrznej powierzchni kończyn, a także słabo rozwinięte mięśnie szkieletowe oraz kości. Opisywano powiązanie z tetralogią Fallota, nerkami podkowiastymi, wadami przepony oraz nieprawidłowym podziałem płatów płuc.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
465824

Kod OMIM
613630

Kod ICD10
Q87.8

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