

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	Kod OMIM	Kod ICD10
465824	613630	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet