

Zespół MEND

Kod Orpha: 401973 Kod OMIM: 300960

Opis choroby *

Definicja

*Zespół MEND to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół zaburzeń biosyntezy steroli, występujący u mężczyzn. Charakteryzuje się objawami skórными, w tym obecnością błony przypominającej kolodion, rybią łuską i nieregularnymi zmianami hipopigmentacyjnymi, z towarzyszącymi ciężkimi objawami neurologicznymi (niepełnosprawność intelektualna, opóźniony rozwój psychoruchowy, drgawki, wodogłowie, hipoplazja mózdzka/ciała modzelowatego, malformacja Dandiego i Walkera, hipotonia) oraz dysmorfia twarzoczaszki (duże ciemiączko przednie, telekantus, hiperteloryzm, małocze, wydatny grzbiet nosa, nisko osadzone uszy, małozuchwie, rozszczep podniebienia). Towarzyszyć mogą: syndaktylia (palczost 2 i 3 palca stopy, polidaktylia (wielopalczaść) i kyfoza, a także wady oczu, serca i układu moczowo-płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Male EBP disorder with neurological defects
Zaburzenie EBP u płci męskiej z objawami neurologicznymi

Kod ORPHA

401973

Kod OMIM

300960

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