

## 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 (wielopalczastość) i kyfoza, a także wady oczu, serca i układu moczowo-płciowego.

### Dane

#### Klasyfikacja

#### Synonimy

Zespół wad wrodzonych 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