

# Zespół opóźnienie rozwoju związane z FBLN1 - wady ośrodkowego układu nerwowego - syndaktylia

## Kod Orpha: 404451 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół opóźnienie rozwoju związane z FBLN1 - wady ośrodkowego układu nerwowego - syndaktylia jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się opóźnionym rozwojem ruchowym, niepełnosprawnością intelektualną, dyzartrią, objawami rzekomoopuszkowymi, wnetrostwem i syndaktylią i który jest związany z mutacją punktową w genie FLBN1 . Opisywano także zwyrodnienie plamki żółtej, zanik mózgu i ucisk rdzenia kręgowego.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
404451

Kod OMIM  
-

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](http://www.orphanet.pl)