

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 rzekomoopuškowymi, 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