

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