

Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, torbieli płucnych, przerostu ciała i guza Wilmsa

Kod Orpha: 404476 Kod OMIM: 618272

Opis choroby *

Definicja

*Zespół całościowego opóźnienia rozwoju, torbieli płucnych, przerostu ciała i guza Wilmsa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z przerostem ciała, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, makrosomią z następczym przerostem, ciała, obustronnymi torbielowatymi zmianami płuc, wrodzoną nefromegalią i obustronnym guzem Wilmsa. Dysmorfia twarzoczaszki obejmuje wielkogłowie, wypukłe czoło, duże ciemiączko przednie, łagodny hiperteloryzm, dołki w obrębie uszu, płaski grzbiet nosa, zadarty nos i łagodne małozuchwie. Mogą występować dodatkowe cechy takie jak: wady mózgu i układu kostnego, powiększony i wystający brzuch, poduszeczki tłuszczowe na grzbiecie i palcach stóp oraz pofałdowane podeszwy z fałdami skórnymi, a także przepuklina pępkowa/pachwinowa i zachowanie autystyczne.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

GLOW syndrome
Zespół GLOW

Kod ORPHA

404476

Kod OMIM

618272

Kod ICD10

Q87.3

Kod ICD11

LD2C

[*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