

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	GLOW syndrome
	Zespół GLOW

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
404476	618272	Q87.3

Kod ICD11
LD2C

*Źródło

orphanet