

# Śmiertelny zespół malformacji mózgu, atrezji dwunastnicy i obustronnej hipoplazji nerek

## Kod Orpha: 444069 Kod OMIM: 243605

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic lethal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by mid-gestation lethality and features of a ciliopathy. Clinical manifestations include hydrocephalus, cerebellar vermis hypoplasia, corpus callosum agenesis, duodenal atresia, gastrointestinal malrotation, bilateral renal hypoplasia, and dysmorphic craniofacial features (such as microcephaly, hypertelorism, low-set ears, prominent nose, short columella, cleft palate, micrognathia, and wide mouth).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
444069

Kod OMIM  
243605

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)