

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