

Zespół przepukliny pępowinowej, przepukliny przeponowej, wad układu sercowo-naczyniowego oraz wad promieniowej strony kończyny górnej

Kod Orpha: 496693 Kod OMIM: 609545

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by a large omphalocele containing liver and small intestine, diaphragmatic hernia, cardiovascular anomalies (e. g. aortic coarctation), variable limb malformations (including radioulnar synostosis, agenesis of the radius and/or thumb, generalized syndactyly, and numerical reduction of toes), and dysmorphic facial features. Additional reported manifestations are unilateral absence of umbilical artery, intestinal malrotation, hypoplastic ovaries, and unilateral renal agenesis, among others. The condition is mostly fatal in the neonatal period.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Gershoni-Baruch syndrome
Gershoni-Baruch syndrome

Kod ORPHA

496693

Kod OMIM

609545

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