

# Zespół makrotrombocytopenii, obrzęku limfatycznego, opóźnienia rozwoju, dysmorfii twarzy i przykurczów palców

Kod Orpha: 487796 Kod OMIM: 616737

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome with intellectual disability characterized by global developmental delay, intellectual disability, macrothrombocytopenia, lymphedema, and dysmorphic facial features (like synophrys, ptosis, eversion of the lateral portion of the lower eyelid, and thin upper lip, among others). Additional reported manifestations include cardiac and genitourinary anomalies, sensorineural hearing loss, ophthalmologic abnormalities, skeletal anomalies, and immunodeficiency. Brain imaging may show enlarged ventricles, cerebellar atrophy, or white matter changes.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Takenouchi-Kosaki syndrome  
Zespół Takenouchiego i Kosakiego

#### Kod ORPHA

487796

#### Kod OMIM

616737

#### 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)