

Zespół Timothy'ego

Kod Orpha: 65283 Kod OMIM: 601005

Opis choroby *

Definicja

A rare, multiple congenital anomalies syndrome with cardiac involvement as a major feature characterized by QT prolongation, congenital heart defects, syndactyly, facial dysmorphism and neurodevelopmental features. There are three clinical phenotypes recognized, the classical types that present with a prolonged QT interval and either with (TS1) or without (TS2) cutaneous syndactyly of fingers and toes. The atypical form (ATS) causes multi-system health concerns but not necessarily with prolonged QT.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

LQT8
LQT8
Zespół wydłużonego QT - syndaktylia
Zespół wydłużonego QT typu 8
Long QT syndrome type 8
Long QT syndrome-syndactyly syndrome

Kod ORPHA

65283

Kod OMIM

601005

Kod ICD10

I49.8

Kod ICD11

BC65.0

[*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