

## Opis choroby \*

### Definicja

Loeys-Dietz syndrome is a rare genetic connective tissue disorder characterized by a broad spectrum of craniofacial, vascular and skeletal manifestations with four genetic subtypes described forming a clinical continuum.

### Dane

#### Klasyfikacja

#### Synonimy

Zespół wad wrodzonych Aortic aneurysm syndrome due to TGF-beta receptors anomalies

Zespół tętniaka aorty spowodowany anomaliami receptorów TGF-beta

#### Kod ORPHA

60030

#### Kod OMIM

610168

#### Kod ICD10

Q87.4

#### Kod ICD11

BD50.Z

---

#### \*Źródło

orphanet