

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