

Malformacje mózgu - wrodzona choroba serca - polidaktylia zaosiowa

Kod Orpha: 75389 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by intrauterine growth retardation, multiple congenital malformations (such as brain malformations including ectopic neuropituitary gland, hypoplastic adenopituitary, and hypoplastic cerebellar vermis, cardiac and renal anomalies, and postaxial polydactyly), abnormal hair structure with temporal balding, and dysmorphic facial features with hypoplastic nasal bridge, anteverted nostrils, dysplastic ears, long and smooth philtrum, narrow upper lip, and prominent, asymmetric lower lip. Postnatal growth retardation and severe developmental delay have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Goossens-Devriendt syndrome
Zespół Goossensa i Devriendta

Kod ORPHA

75389

Kod OMIM

-

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