

Neuropatia narządowa - anomalie mózgu - dysmorfia twarzy - opóźnienie rozwoju

Kod Orpha: 73246 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by developmental delay, neuropathic visceral dysmotility (resulting in neurogenic megacystis and sometimes chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome), intracerebral calcifications, and dysmorphic facial features (including broad forehead, downslanted palpebral fissures, strabismus, protruding and low-set ears, and retrognathia). Microcephaly and renal abnormalities have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
73246

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