

Luźna skóra-zespół marfanoidalny

Kod Orpha: 171719 Kod OMIM: 614100

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, developmental defect with connective tissue involvement syndrome characterized by neonatal cutis laxa, marfanoid habitus with arachnodactyly, pulmonary emphysema, cardiac anomalies, and diaphragmatic hernia. Mild contractures of the elbows, hips, and knees, with bilateral hip dislocation may also be associated. There have been no further descriptions in the literature since 1991.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
171719

Kod OMIM
614100

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD28.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.