

Opis choroby *

Definicja

A disorder defining by the association of Perineal hemangioma, External genitalia malformations, Lipomyelomeningocele, Vesicorenal abnormalities, Imperforate anus, and Skin tag. Eleven cases have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Lower body hemangioma-urogenital anomalies-myelopathy-bony deformities-anorectal and arterial malformations-renal anomalies syndrome

Synonimy

Naczyniaki krocza - wady zewnętrznych narządów wewnętrznych - lipomyelomeningocele - wady pęcherza moczowego i nerek - niedrożność odbytu
Sekwencja malformacyjna przegrody moczowo-płciowej
PELVIS syndrome
Perineal hemangioma-external genitalia malformations-lipomyelomeningocele-vesicorenal abnormalities-imperforate anus-skin tag syndrome
SACRAL syndrome

Kod ORPHA
83628

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet