

Zależny od KLHL7 zespół podobny do Bohring-Opitz

Kod Orpha: 603689 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół wielu wad wrodzonych, który charakteryzuje się kilkoma typowymi cechami klinicznymi zespołu Bohringa-Opitza, takimi jak opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego, dysmorfia twarzy, małogłowie, poważne trudności w karmieniu, przykurcze stawów, niepełnosprawność intelektualna i ułożenie kończyn górnych jak w zespole BOS. Bardzo rzadko natomiast opisywano trygonocefalię, synophrys (zrośnięcie brwi), wysoką krótkowzroczność i cykliczne wymioty.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

KLHL7-related BOS-like syndrome
KLHL7-related BOS-like syndrome

Kod ORPHA

603689

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.