

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, małowłowie, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	KLHL7-related BOS-like syndrome
	KLHL7-related BOS-like syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
603689	-	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet