

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by intrauterine growth retardation (IUGR), postnatal failure to thrive, severe feeding difficulties, microcephaly/trigonocephaly, facial dysmorphism, a recognizable upper limb posture and severe developmental delay. The upper limb posture consists of internal rotation of the shoulders, flexion of the elbows, ulnar deviation of wrists and/or metacarpophalangeal joints.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

BOS syndrome

Zespół Bohringa

Zespół BOS

Zespół Oberklaida i Danksa

Zespół podobny do C

Zespół podobny do trigonocefalii Opitza

Bohring syndrome

C-like syndrome

Oberklaid-Danks syndrome

Opitz trigonocephaly-like syndrome

Kod ORPHA

97297

Kod OMIM

605039

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet