Opis choroby *

Definicja

A very rare syndrome described in four sibs of one French family and characterized by branchial dysplasia (malar hypoplasia, macrostomia, preauricular tags and meatal atresia), club feet, inguinal herniae and cholestasis due to paucity of interlobular bile ducts and intellectual deficit.

Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
Branchial dysplasia-intellectual disability-inguinal hernia syndrome
Dysplazja skrzelowa - niepełnosprawność intelektualna - przepuklina pachwinowa

Kod ORPHA
1296

Kod OMIM
245550

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet