

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1296	245550	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet