

Zespół brachydaktylii i nadciśnienia tętniczego

Kod Orpha: 1276 Kod OMIM: 112410

Opis choroby *

Definicja

Rzadki genetyczny zespół brachydaktylii charakteryzujący się powiązaniem brachydaktylii typu E z nadciśnieniem tętniczym (spowodowanym anomaliami naczyniowymi lub nerwowo-naczyniowymi), jak również dodatkowymi cechami, w tym niskim wzrostem i niską masą urodzeniową (w porównaniu z zdrowymi członkami rodziny), krępą budową i okrągłym kształtem twarzy. Nadciśnienie często ujawnia się w dzieciństwie.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Bilginturan brachydaktyly
Brachydaktylia Bilginturana
Brachydaktylia typu E z niskim wzrostem i nadciśnieniem
Zespół Bilginturana
Bilginturan syndrome
Brachydaktyly type E, with short stature and hypertension

Kod ORPHA
1276

Kod OMIM
112410

Kod ICD10
Q73.8

Kod ICD11
LD24.8Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl