

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), kręłą 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