

## 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