

Ataksja - wrażliwość na światło - niski wzrost

Kod Orpha: 1184 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ataksji, nadwrażliwości na światło i niskiego wzrostu jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem licznych wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się ataksją mózdkową, nadwrażliwością na światło (głównie skóry twarzy i tułowia), niskim wzrostem i niepełnosprawnością intelektualną. Objawy dodatkowe to klinodaktylia, pojedyncza poprzeczna bruzda dłoni, wysokie podniebienie, rzekomy przerost łydek i nieprawidłowości zastawki aortalnej. W literaturze od 1983 roku nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fenton-Wilkinson-Toselano syndrome
Zespół Fentona, Wilkinsons i Toselano

Kod ORPHA

1184

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl