

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Fenton-Wilkinson-Toselano syndrome
	Zespół Fentona, Wilkinsons i Toselano

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1184	-	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet