

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Fenton-Wilkinson-Toselano syndrome
	Zespół Fentona, Wilkinsons i Toselano

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
1184	-	Q87.8

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet