

Dysmorfizm- wielorakie wady strukturalne

Kod Orpha: 1780 Kod OMIM: 227255

Opis choroby *

Definicja

Thakker-Donnai syndrome is a rare, genetic, lethal, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by facial dysmorphism (including long, downward slanting palpebral fissures, hypertelorism, posteriorly rotated ears, broad nasal bridge, short nose with a bulbous tip and anteverted nares, downturned corners of the mouth) as well as vertebral (occult spina bifida, hemivertebrae), brain (ventricular dilatation, agenesis of corpus callosum), cardiac (tetralogy of Fallot, ventricular septal defect) and gastrointestinal (short esophagus with intrathoracic stomach, small intestine, spleen and pancreas, anal atresia) malformations. There have been no further descriptions in the literature since 1991.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dysmorphism-multiple structural anomalies syndrome
Zespół Thakker i Donnai

Kod ORPHA

1780

Kod OMIM

227255

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl