

Zespół malformacji Edinburgh

Kod Orpha: 1895 Kod OMIM: 129850

Opis choroby *

Definicja

*Zespół malformacji Edinburgh to rzadki, genetycznie uwarunkowany, letalny zespół licznych wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się nieprawidłowym wyglądem twarzy, wodogłowie, opóźnieniem rozwoju ruchowego i poznawczego, brakiem prawidłowego rozwoju (trudności w karmieniu, wymioty, infekcje układu oddechowego) i zgonem w ciągu kilku miesięcy po urodzeniu. Mogą również towarzyszyć usta przypominające pyszczek karpia, owłosienie czoła, hiperbilirubinemia noworodków i zaawansowany wiek kostny. Od 1991 r. nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Typus Edinburgensis
Typus Edinburgensis

Kod ORPHA

1895

Kod OMIM

129850

Kod ICD10

Q95.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl