

# 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](http://www.orphanet.pl)