

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Typus Edinburgensis
	Typus Edinburgensis

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
1895	129850	Q95.2

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet