

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Typus Edinburgensis
	Typus Edinburgensis

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1895	129850	Q95.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet