

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Hartsfielda, Bixlera i Demyera to rzadka, genetycznie uwarunkowana wada rozwojowa powstająca podczas wczesnych etapów embriogenezy, która charakteryzuje się asocjacją różnego stopnia holoprozencefalii i jedno- lub obustronnej ektrodaktylii dłoni i/lub stóp. Dodatkowe, zmiennie występujące objawy obejmują dysmorfie twarzy (hiperteloryzm, krótki bulwiasty nos, długa rynienka podnosowa, dysplastyczne/nisko osadzone uszy, rozszczep wargi i podniebienia, warga górna o namiotowatym kształcie), inne wady rozwojowe mózgu (agenezja ciała modzelowatego, brak przegrody przezroczystej, brak opuszki/dróg węchowych, hipoplazja robaka), zaburzenia endokrynologiczne związane z dysfunkcją przysadki mózgowej (np. moczówka prosta ośrodkowa, hipogonadyzm hipogonadotropowy) oraz dysfunkcją podwzgórza.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Holoprosencephaly-ectrodactyly-cleft lip/palate syndrome
Holoprozencefalia - ektrodaktylia - rozszczep wargi i podniebienia

Kod ORPHA

2117

Kod OMIM

615465

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet