

Zwłóknienie wątroby - torbiele nerek - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 2031 Kod OMIM: 213010

Opis choroby *

Definicja

*Zwłóknienie wątroby - torbiele nerek - niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się wczesnym opóźnieniem rozwoju z brakiem prawidłowego rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, wrodzonym zwłóknieniem wątroby, dysplazją torbielowatą nerek i dysmorficznymi cechami twarzy (obustronne opadanie powiek, odwrócone nozdrza, wysokie podniebienie i małożuchwie). Opisywano różne dodatkowe cechy, w tym wady mózdzku, polidaktylię pozaosiową, syndaktylię, wady narządów płciowych, przyspieszony oddech. W literaturze od 1987 roku nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Thompson-Baraitser syndrome
Zespół Thompsona i Baraitsera

Kod ORPHA

2031

Kod OMIM

213010

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl