

## 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 małozuchwie). 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych Thompson-Baraitser syndrome	Zespół Thompsona i Baraitsera

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
2031	213010	-

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet