

## :: Zespół oskrzelowo-szkieletowo-płciowy

Orpha number: 1299

### **Charakterystyka choroby:**

Zespół oskrzelowo-szkieletowo-płciowy (BSG) jest niezwykle rzadkim zespołem wielu wad wrodzonych/dysmorficznych, opisanym u trzech chłopców z jednej rodziny, a charakteryzuje się niepełnosprawnością umysłową, hiperteloryzmem, szerokim i płaskim grzbietem nosa, niedorozwojem szczęki, prognatyzmem, dwudzielnym języczkiem lub częściowym rozszczepem podniebienia, licznymi torbielami zębów, guzkami Schmorla, połączonymi szyjkami wyrostków kolczystych, lejkowatą klatką piersiową i spodziectwem penoskrotalnym. Nie było żadnych dalszych opisy w literaturze od 1971 roku.

Aktualizacja: październik 2014

Tłumaczenie: luty 2016

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

