

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital malformation syndrome characterized by a typical facial dysmorphism, macrodontia of the permanent upper central incisors, short stature, skeletal anomalies, developmental delay and behavioral abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Short stature-facial and skeletal anomalies-

intellectual disability-macrodoncia syndrome

Niski wzrost - wady twarzy i szkieletu -

niepełnosprawność intelektualna - makrodoncja

Kod ORPHA

2332

Kod OMIM

148050

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet