

Zespół Kabuki

Kod Orpha: 2322 Kod OMIM: 300867

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/neurodevelopmental disorder characterized by five major features: intellectual disability (typically mild to moderate), visceral malformations (frequently congenital heart defects), persistence of fetal fingertip pads, post-natal short stature, skeletal anomalies (brachymesophalangy, brachydactyly V, spinal column abnormalities and fifth digit clinodactyly) and specific facial features (arched and broad eyebrows, long palpebral fissures, eversion of the lower eyelid, large prominent, cupped ears, depressed nasal tip and short columella). Various additional features are frequently observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Kabuki make-up syndrome
Zespół makijażu Kabuki
Zespół Niikawa i Kuroki
Niikawa-Kuroki syndrome

Kod ORPHA

2322

Kod OMIM

300867

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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