

# 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](http://www.orphanet.pl)