

# Makrosomia - małocze - rozszczep podniebienia

## Kod Orpha: 2432 Kod OMIM: 248110

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół makrosomia - małocze - rozszczep podniebienia to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się makrosomią o wczesnym początku, obustronnym ciężkim małoczem i wystającym brzuchem z powiększeniem wątroby. Dodatkowo opisywano brachycefalię, duże ciemiączka, wydatne czoło, zadarty nos i rozszczep podniebienia. Napady bezdechu z sinicą i uogólniające się infekcje prowadzą do śmierci w ciągu pierwszych 6 miesięcy życia. Od 1989 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Teebi-Al Saleh-Hassoon syndrome  
Zespół Teebi, Al Saleh i Hassoon

#### Kod ORPHA

2432

#### Kod OMIM

248110

#### Kod ICD10

Q87.0

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)