

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies syndrome characterized by abnormal bone maturation with skeletal anomalies, airway obstructions, failure to thrive, developmental delay, moderate to severe intellectual disability and characteristic facial features with macrocephaly, prominent forehead, shallow orbits, proptosis and blue sclerae.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Accelerated skeletal maturation-facial dysmorphism-failure to thrive syndrome  
Zespół zaawansowanego wieku kostnego, dysmorfii twarzy i niedoboru wzrostu i masy ciała

#### Kod ORPHA

561

#### Kod OMIM

602535

#### Kod ICD10

Q87.3

#### Kod ICD11

LD2C

---

#### \*Źródło

orphanet