

Holoprosencefalia - kraniosynostoza

Kod Orpha: 2163 Kod OMIM: 601370

Opis choroby *

Definicja

Holoprosencephaly-craniosynostosis syndrome is a rare developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by the association of primary craniosynostosis (usually involving the coronal and metopic sutures) with holoprosencephaly (ranging from alobar to, most commonly, semilobar) and various skeletal anomalies (typically, hand and feet anomalies including fifth digit clinodactyly, hypoplastic phalanges and cone-shaped epiphyses, small vertebral bodies, scoliosis, coxa valga and/or flexion deformities of hips). Craniofacial asymmetry, microcephaly, brachy/plagiocephaly, short stature and psychomotor delay are additional common features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Camero-Litwania-Cohen syndrome
Zespół Camero, Litwania i Cohena
Zespół Genoa
Genoa syndrome

Kod ORPHA

2163

Kod OMIM

601370

Kod ICD10

Q04.2

Kod ICD11

LD20.3

[*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