

Opóźnienie rozwoju ruchowego z powodu ekspresji ojcowskiego wadliwego genu 14q32.2

Kod Orpha: 254516 Kod OMIM: 616222

Opis choroby *

Definicja

Temple syndrome is a rare, genetic disease characterized by pre-and postnatal growth delay, feeding difficulties, muscular hypotonia, motor developmental delay (with or without mild intellectual disability) and mild facial dysmorphism, such as broad, prominent forehead, short nose with flat nasal root and wide tip, downturned corners of mouth, high-arched palate and micrognathia. Additional features include childhood-onset central obesity, premature puberty and variable bone abnormalities (e.g. small hands and feet, dolichospondyly, slender long bones and craniofacial disproportion).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
254516

Kod OMIM
616222

Kod ICD10
Q87.8,

Kod ICD11
-

[*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