

# Zespół uszno-twarzowo-szyjny

Kod Orpha: 2792 Kod OMIM: 615560

## Opis choroby \*

### Definicja

Otofaciocervical syndrome is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by distinct facial features (long triangular face, broad forehead, narrow nose and mandible, high arched palate), prominent, dysmorphic ears (low-set and cup-shaped with large conchae and hypoplastic tragus, antitragus and lobe), long neck, preauricular and/or branchial fistulas and/or cysts, hypoplastic cervical muscles with sloping shoulders and clavicles, winged, low, and laterally-set scapulae, hearing impairment and mild intellectual deficit. Vertebral defects and short stature may also be associated.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Fara-Chlupackova syndrome  
Zespół Fara i Chlupackova  
Zespół OFC  
OFC syndrome

#### Kod ORPHA

2792

#### Kod OMIM

615560

#### Kod ICD10

Q87.0

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