

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