

Małogłówie - rozszczep podniebienia

Kod Orpha: 2521 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-cleft palate-abnormal retinal pigmentation syndrome is a rare orofacial clefting syndrome characterized by microcephaly, cleft of the secondary palate and other variable abnormalities, including abnormal retinal pigmentation, facial dysmorphism with hypotelorism and maxillary hypoplasia. Goiter, camptodactyly, abnormal dermatoglyphics and mild intellectual disability may also be associated. There have been no further descriptions in the literature since 1983.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Zespół Halal

Kod ORPHA

2521

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.