

Małogłowie - anomalie szyjnego odcinka kręgosłupa

Kod Orpha: 2522 Kod OMIM: 251250

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-cervical spine fusion anomalies syndrome is characterized by microcephaly, facial dysmorphism (beaked nose, low-set ears, downslanting palpebral fissures, micrognathia), mild intellectual deficit, short stature, and cervical spine fusion anomalies producing spinal cord compression. It has been described in two brothers born to consanguineous parents. Transmission is likely to be autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2522

Kod OMIM
251250

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD20.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.