Opis choroby *

Definicja

Rzadkie zaburzenie rozwoju łuków skrzelowych i zawiązków kończyn, charakteryzujące się jedno- lub obustronnymi wadami rozwojowymi twarzoczaszki różnego stopnia oraz wadami strony promieniowej kończyn górnych, które wiążą się z wybitnie zmiennym obrazem fenotypowym. Cechy charakterystyczne to niska masa ciała po urodzeniu, niski wzrost, wady kręgów, niedosłuch i dysmorfia twarzy (m.in. asymetria twarzy, wady rozwojowe ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego, rozszczepy ustno-twarzowe i niedorozwój żuchwy). Cechy te są niezmiennie powiązane z wadami strony promieniowej kończyn górnych, takimi jak polidaktylia przedosiowa, hipoplazja/agenezja kciuka i/lub kości promieniowej lub kciuk trójpaliczkowy. Zgłaszano również zajęcie serca, płuc, nerek i ośrodkowego układu nerwowego.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Hemifacial microsomia-radial defects syndrome
	Połowicza mikrosomia twarzy - wady kości promieniowej
	Zespół Moeschlera i Clarrena
	Moeschler-Clarren syndrome

Kod ORPHA	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
2549	141400	Q75.8

Kod ICD11
LD2F.16

---

*Źródło

orphanet