

## 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 kręgosłupa, 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

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

2549

#### Kod OMIM

141400

#### Kod ICD10

Q75.8

#### Kod ICD11

LD2F.16

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet