

Zespół ucho - rzepka - niski wzrost

Kod Orpha: 2554 Kod OMIM: 617063

Opis choroby *

Definicja

Rzadka pierwotna karłowatość mikrocefaliczna charakteryzująca się obustronną mikrocji (ciężki niedorozwój małżowin usznych), brakiem rzepek, niskim wzrostem i charakterystycznymi rysami twarzy, takimi jak wysokie czoło, małożuchwie z pełnymi wargami i małymi ustami oraz uwydatnione bruzdy nosowo-wargowe (zmarszczki uśmiechu łączące nozdrzy ze spoidłem wargowym).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Meier-Gorlin syndrome
Zespół Meiera i Gorlina

Kod ORPHA

2554

Kod OMIM

617063

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.JY

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.