

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Meier-Gorlin syndrome Zespół Meiera i Gorlina

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2554	617063	Q87.1

Kod ICD11
LD24.JY

*Źródło

orphanet