

Zespół N

Kod Orpha: 2608 Kod OMIM: 310465

Opis choroby *

Definicja

A rare, fatal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by facial dysmorphism (incl. dolichocephaly/scaphocephaly, high frontal hairline, laterally overlapping upper eyelids, hypertelorism, prominent eyelashes, deep-set eyes, macrocornea, nystagmus, dysplastic ears, abnormal auricles, prominent nasal bridge, dental dysplasia), visual impairment, deafness, seizures, generalized skeletal dysplasia, high fingerprint ridge count, cryptorchidism, hypospadias, spasticity and severe intellectual disability. An increased chromosome breakage and a fatal lymphoid malignancy have been reported. There has been no further description in the literature since 1974.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2608

Kod OMIM
310465

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl