

# 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](http://www.orphanet.pl)