

# Karłowatość pierwotna z małogłowieciem typu Montreal

## Kod Orpha: 2617 Kod OMIM: 210700

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Karłowatość pierwotna z małogłowieciem typu Montreal jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się wybitnie niskim wzrostem i dysmorfią twarzoczaszki (małogłowiecie, wąska twarz z płaskimi policzkami, opadanie powiek, wydatny nos z wypukłym grzbietem, nisko osadzone uszy z małymi płatkami usznymi lub ich brakiem, wysokie podniebienie/rozszczip podniebienia, mikrognacja), z towarzyszącym przedwczesnym siwieniem i łysieniem, pomarszczeniem skóry dłoni, przedwczesnym starzeniem niepełnosprawnością intelektualną o różnym stopniu nasilenia. Obserwowano również wnetrostwo i wady układu kostnego. Od 1970 r. nie ma nowych opisów w literaturze.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Bird-headed dwarfism, Montreal type

#### Kod ORPHA

2617

#### Kod OMIM

210700

#### Kod ICD10

Q87.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)