

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