

Opis choroby *

Definicja

*Karłowatość pierwotna z małowłowiec typu Montreal jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się wybitnie niskim wzrostem i dysmorfia twarzoczaszki (małowłowiec, wąska twarz z płaskimi policzkami, opadanie powiek, wydatny nos z wypukłym grzbietem, nisko osadzone uszy z małymi płatkami usznymi lub ich brakiem, wysokie podniebienie/rozszerzenie 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

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Bird-headed dwarfism, Montreal type

Kod ORPHA

2617

Kod OMIM

210700

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet