

# Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu SBBYS

## Kod Orpha: 3047 Kod OMIM: 603736

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies syndrome characterized by the association of a typical facial phenotype with microcephaly associated with congenital hypothyroidism, skeletal involvement (polydactyly, long thumb(s) and long first toe(s), and patellar hypoplasia/agenesis), and some degree of global developmental delay, hypotonia and intellectual disability. Facial features include an immobile mask-like face, severe blepharophimosis and ptosis, tear duct abnormalities, a broad nasal bridge, bulbous nasal tip, small mouth, thin upper lip, hypoplastic teeth and small, low set ears. Renal and genital anomalies, usually cryptorchidism, are often present in affected males. Congenital heart defects and growth delay are variably present.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hypothyroidism-dysmorphism-postaxial polydactyly-intellectual disability syndrome  
Niedoczynność tarczycy- dysmorfia - polidaktylia pozaosiowa - niepełnosprawność intelektualna  
Zespół Say'a, Barbera, Bieseckera, Younga i Simpsona  
Zespół zwężenie szpary powiekowej-upośledzenie umysłowe typu zespołu Say'a, Barbera, Bieseckera, Younga i Simpsona  
SBBYS variant of Ohdo syndrome  
SBBYSS  
Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome

Kod ORPHA  
3047

Kod OMIM  
603736

Kod ICD10  
Q87.8

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)