

Opóźnienie kostnienia czaszki

Kod Orpha: 3034 Kod OMIM: 155980

Opis choroby *

Definicja

Delayed membranous cranial ossification is a rare, genetic primary bone dysplasia characterized by absent ossification of calvarial bones at birth and characteristic facial dysmorphisms (frontal bossing, hypertelorism, downward-slanting palpebral fissures, proptosis, flat nasal bridge, low-set ears, midface retrusion). Patients present a soft skull at birth which, over time, progressively ossifies and in adulthood typically results in a deformed skull (with brachycephaly and prominent occiput). No other skeletal abnormalities are associated and patients have normal cognitive and motor development.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Gonzales-del Angel syndrome
Zespół Gonzales del Angela

Kod ORPHA

3034

Kod OMIM

155980

Kod ICD10

Q75.8

Kod ICD11

LB70.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl