

Płetwistość szyi -niepełnosprawność intelektualna - anomalie palców

Kod Orpha: 2988 Kod OMIM: 600159

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterized by pterygium colli, digital anomalies (abnormal small thumbs, widened interphalangeal joints, and broad terminal phalanges), and craniofacial abnormalities (brachycephaly, epicanthic folds, angulated eyebrows, upward slanting of the palpebral fissures, ptosis, hypertelorism, and prominent low-set, posteriorly rotated ears). It has been described in a woman and her son, but the manifestations were much less severe in the mother. The son also had intellectual deficit. The inheritance is either X-linked dominant or autosomal dominant.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Khalifa-Graham syndrome
Zespół Khalifa i Grahama

Kod ORPHA

2988

Kod OMIM

600159

Kod ICD10

Q87.0

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