

Zespół sercowo-czaszkowy typu Pfeiffera

Kod Orpha: 2872 Kod OMIM: 218450

Opis choroby *

Definicja

A rare, multiple congenital anomalies syndrome with intellectual disability commonly characterized by facial dysmorphism (e.g. sagittal craniosynostosis, hypertelorism, strabismus, low-set dysplastic ears, retrognathia or micrognathia, mandibular ankyloses, cleft palate, aplasia uvulae), congenital heart defects (e.g. atrioventricular septal defect, anomalous venous return), genital anomalies (e.g. cryptorchidism, microphallus), as well as growth delay and intellectual disability. In some cases, tracheobronchial anomalies, large joint contractures, syndactyly, rib anomalies and hypoplastic kidneys are reported. Rarely, no cardiac anomaly may be reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Craniosynostosis-congenital heart disease-intellectual disability syndrome
Kraniostenozą strzałkową z wrodzoną wadą serca, upośledzenie umysłowe i ankyloza żuchwy
Kraniosynostoza - wrodzona choroba serca - niepełnosprawność intelektualna
Zespół Pfeiffera, Singera i Zschieschego
Pfeiffer-Singer-Zschiesche syndrome

Kod ORPHA

2872

Kod OMIM

218450

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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