

# Niski wzrost - choroba zastawki serca - charakterystyczny wygląd twarzy

## Kod Orpha: 2868 Kod OMIM: 126190

### Opis choroby \*

#### Definicja

Short stature-valvular heart disease-characteristic facies syndrome is characterised by severe short stature with disproportionately short legs, small hands, clinodactyly, valvular heart disease and dysmorphism (ptosis, high-arched palate, abnormal dentition). It has been described in a mother and two daughters. This syndrome is probably transmitted as an autosomal dominant trait.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

Kod ORPHA  
2868

Kod OMIM  
126190

Kod ICD10  
Q87.1

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)