

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