

Zespół Yunisa i Varona

Kod Orpha: 3472 Kod OMIM: 216340

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital malformation syndrome, characterized by cleidocranial dysplasia (wide fontanelles, calvaria dysostosis, absent or hypoplastic clavicles), absent thumbs and halluces, hypoplastic distal and medial phalanges of fingers, pelvic dysplasia with hip dislocations. Dismorphic features include sparse scalp hair, protruding eyes, low-set ears, anteverted nares, midfacial hypoplasia, tented upper lip, high arched palate, and micrognathia. Brain malformations are frequently associated. From birth, affected individuals tend to be significantly hypotonic and present with global developmental delay, and respiratory, feeding and swallowing difficulties.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Cleidocranial dysplasia-micrognathia-absent thumbs syndrome
Dysplazja obojczykowo-czaszkowa - małożuchwie - brak kciuków

Kod ORPHA

3472

Kod OMIM

216340

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD24.23

[*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