

# Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera

**Kod Orpha: 2995 Kod OMIM: 614583**

## Opis choroby \*

### Definicja

Baraitser-Winter syndrome (BWS) is a malformation syndrome, characterized by facial dysmorphism (hypertelorism with ptosis, broad bulbous nose, ridged metopic suture, arched eyebrows, progressive coarsening of the face), ocular coloboma, pachygyria and/or band heterotopias with antero-posterior gradient, progressive joint stiffening, and intellectual deficit of variable severity, often with severe epilepsy. Pachygyria - epilepsy - intellectual disability - dysmorphism (Fryns-Aftimos syndrome (FA); see this term) corresponds to the appearance of BWS in elderly patients.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Rozszczep tęczówki - ptoza -  
niepełnosprawność intelektualna  
Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy typu 3

#### Kod ORPHA

2995

#### Kod OMIM

614583

#### 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](http://www.orphanet.pl)