

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

#### Synonimy

#### Kod ORPHA

2995

#### Kod OMIM

614583

#### Kod ICD10

Q87.0

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet