

Kończynowa dysplazja czołowo-nosowa

Kod Orpha: 1827 Kod OMIM: 603671

Opis choroby *

Definicja

A rare frontonasal dysplasia characterized by distinct craniofacial (large fontanelle, hypertelorism, bifid nasal tip, nasal clefting, brachycephaly, median cleft face, carp-shaped mouth), brain (interhemispheric lipoma, agenesis of the corpus callosum), and limb (tibial hypoplasia/aplasia, club foot, symmetric preaxial polydactyly of the feet and bilateral clubbed and thickened nails of halluces) malformations as well as intellectual disability. Other manifestations sometimes reported include absent olfactory bulbs, hypopituitarism and cryptorchidism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

AFND
Zespół Toriello
AFND
Kończynowa dyzostoza czołowo-nosowa
Acromelic frontonasal dysostosis
Toriello syndrome

Kod ORPHA

1827

Kod OMIM

603671

Kod ICD10

Q75.8

Kod ICD11

LD25.3

[*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