

Małogłowie - brachydaktylia - kifoskolioza

Kod Orpha: 3433 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-brachydactyly-kyphoscoliosis syndrome is characterized by profound intellectual deficit in association with microcephaly, short stature, brachydactyly type D, a flattened occiput, downslanting palpebral fissures, low-set large ears, a broad prominent nose and kyphoscoliosis. It has been described in three sisters. The disorder is likely to be transmitted as an autosomal recessive trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Viljoen-Kallis-Voges syndrome
Zespół Viljoena, Kallisa i Vogesa

Kod ORPHA

3433

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.