

Zespół Cornellii de Lange

Kod Orpha: 199 Kod OMIM: 614701

Opis choroby *

Definicja

Zespół Cornellii de Lange (Cornelia de Lange syndrome – CdLS) to wieloukładowe schorzenie ze zmienną ekspresją z charakterystyczną dysmorfia twarzą, niepełnosprawnością intelektualną o zmiennym nasileniu, znacznym opóźnieniem wzrostu, które rozpoczyna się w okresie prenatalnym (drugi trymestr), nieprawidłowym wyglądem dłoni i stóp (oligodaktylia lub czasami nawet brakiem, ze stałą brachymetakarpią pierwszej kości śródreżca) oraz innymi wadami (serca, nerek itp.).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Brachmann-de Lange syndrome
Zespół Brachmanna i de Lange

Kod ORPHA

199

Kod OMIM

614701

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.