

# 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.