

Opis choroby *

Definicja

Zespół Cornellii de Lange (Cornelia de Lange syndrome – CdLS) to wieloukładowe schorzenie ze zmienną ekspresją z charakterystyczną dysmorfia twarży, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Brachmann-de Lange syndrome
	Zespół Brachmanna i de Lange

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
199	614701	Q87.1

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet