

# Zespół sercowo-kręgowo-nadgarstkowo-twarzowy

## Kod Orpha: 3238 Kod OMIM: 157800

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by growth retardation, short stature, feeding difficulty and failure to thrive, cardiac anomalies (septal defects and/or valve dysplasia), joint laxity, short extremities, brachydactyly, carpal and tarsal fusion, cervical vertebral fusion, inner ear malformation with bilateral conductive hearing loss, and dysmorphic facial features (such as hypertelorism, upslanting palpebral fissures, posteriorly rotated ears, anteverted nares, and long philtrum). Additional variable manifestations include gastroesophageal reflux and genitourinary anomalies, among others.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Forney syndrome  
Niedomykalność zastawki mitralnej - głuchota  
- wady szkieletu  
Zespół Forney'a  
Zespół Forney'a, Robinsona i Pascoe  
Forney-Robinson-Pascoe syndrome  
Mitral regurgitation-deafness-skeletal anomalies syndrome  
Mitral regurgitation-hearing loss-skeletal anomalies syndrome

Kod ORPHA  
3238

Kod OMIM  
157800

Kod ICD10  
Q87.8

Kod ICD11  
-

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)