

# Zespół czaszkowo-mikromeliczny

## Kod Orpha: 1524 Kod OMIM: 602558

### Opis choroby \*

#### Definicja

Rzadki syndromiczny zespół malformacji z kraniosynostozą, charakteryzujący się opóźnieniem wzrostu wewnątrzmacicznego, niedostatecznym kostnieniem czaszki z dużymi ciemiączkami, krótkimi kończynami bez paliczków oraz palczostami w dłoniach i stopach. Zgłaszane cechy dysmorficzne obejmują wąską twarz z krótkimi szparami powiekowymi, mały spiczasty nos, mikrostomię, mikrognację oraz nisko osadzone i zrotowane do tyłu uszy. Może również wystąpić tylna przepuklina mózgowa oraz inne wrodzone wady rozwojowe.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
1524

Kod OMIM  
602558

Kod ICD10  
Q87.0

Kod ICD11  
LD24.GY

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.