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 palcozrostami 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