

## 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