

Arachnodaktylia - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia

Kod Orpha: 1130 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by facial dysmorphism (brachycephaly, long, narrow, triangular face, prominent forehead, hypertelorism, flat philtrum, microstomia, thin lips, hypoplastic maxilla), marfanoid habitus with arachnodactyly, and moderate to severe intellectual disability. Additional features may include clinodactyly, triphalangeal thumbs, hammer-shaped toes, hyperextensible joints, hypotonia, hyperreflexia and underdeveloped musculature. Delayed external genitalia development, as well as seizures and mitral regurgitation have been reported in some cases. There have been no further descriptions in the literature since 1995.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

De Die-Smulders-Vles-Fryns syndrome
Zespół De Die, Smuldersa, Vlesa i Frynsa

Kod ORPHA

1130

Kod OMIM

-

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