

Rozszczep podniebienia - niski wzrost - anomalie kręgów

Kod Orpha: 2015 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych, charakteryzujący się współwystępowaniem rozszczepu podniebienia, osobliwego wyglądu twarzy (asymetria, zmarszczki nakątne wewnętrzne, krótki nos, odwrócone nozdrza, nisko osadzone i zrotowane do tyłu uszy, cienka górna warga i mikrognacja), niskiego wzrostu, krótkiej szyi, wad kręgosłupa i niepełnosprawności intelektualnej. Od 1993 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mathieu-De Broca-Bony syndrome
Zespół Mathieu, De Broca i Bony

Kod ORPHA

2015

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

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