

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Mathieu-De Broca-Bony syndrome Zespół Mathieu, De Broca i Bony

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2015	-	Q87.0

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet