

Dysmorfia - rozszczep podniebienia - luźna skóra

Kod Orpha: 1779 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Dysmorphism-cleft palate-loose skin syndrome is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis characterized by severe psychomotor delay, intellectual disability, congenital, symmetrical circumferential skin creases of arms and legs, cleft palate, and facial dysmorphism (incl. elongated face, high forehead, blepharophimosis, short palpebral fissures, microphthalmia, microcornea, epicanthic folds, telecanthus, microtia, posteriorly angulated ears, broad nasal bridge, microstomia and micrognathia). Additional features reported include short stature, microcephaly, hypotonia, *pectus excavatum*, severe scoliosis, hypoplastic scrotum, and mixed hearing loss.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1779

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