

Zespół Fine'a i Lubinsky'ego

Kod Orpha: 1272 Kod OMIM: 601353

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by congenital cataract, sensorineural hearing loss, developmental delay with variable degrees of intellectual disability, seizures, short stature, brachycephaly, and dysmorphic facial features (such as flat facial appearance, ptosis, short nasal tip, long philtrum, low-set and posteriorly rotated ears, and small mouth). Additional reported manifestations are skeletal abnormalities, nail dystrophy, mammary gland hypoplasia, and autism spectrum disorder.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Brachycephaly-deafness-cataract-intellectual disability syndrome
Krótkogłowie - głuchota - zaćma - niepełnosprawność intelektualna
Brachycephaly-hearing loss-cataract-intellectual disability syndrome
Fine-Lubinsky syndrome

Kod ORPHA
1272

Kod OMIM
601353

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