

# 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](http://www.orphanet.pl)