

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Brachycephaly-deafness-cataract-intellectual disability syndrome Krótkogłówie - głuchota - zaćma - niepełnosprawność intelektualna
	Brachycephaly-hearing loss-cataract-intellectual disability syndrome
	Fine-Lubinsky syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1272	601353	Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl