

Brachydaktylia - mezomelia - niepełnosprawność intelektualna - wady serca

Kod Orpha: 1277 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Brachydaktylia - mezomelia - niepełnosprawność intelektualna - wady serca jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem licznych wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, smukłą klatką piersiową z wąskimi ramionami, skróceniem przedramion, dysmorfia twarzoczaszki (wydłużona dolna część twarzy, niedorozwój szczęki, zakrzywiony/haczykowaty nos, krótka rynienka podnosowa, prognatyzm, wysokie podniebienie, rozwarty kąt żuchwy), brachydaktylią (głównie dotycząca środkowych paliczków) oraz nieprawidłowościami sercowo-naczyniowymi (tj. poszerzenie pnia aorty, wypadanie zastawki mitralnej).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Stratton-Garcia-Young syndrome
Zespół Strattona, Garcia i Younga

Kod ORPHA

1277

Kod OMIM

-

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