

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Stratton-Garcia-Young syndrome Zespół Strattona, Garcia i Younga

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1277	-	Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet