

Niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia - nieuczesane włosy

Kod Orpha: 3082 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Intellectual disability-polydactyly-uncombable hair syndrome is a multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by intellectual disability, postaxial polydactyly, phalangeal hypoplasia, 2-3 toe syndactyly, uncombable hair and facial dysmorphism (including frontal bossing, hypotelorism, narrow palpebral fissures, nasal bridge and lips, prominent nasal root, large abnormal ears with prominent antihelix, poorly folded helix, underdeveloped lobule and antitragus, and micrognathia evolving into prognathism). Cryptorchidism, conductive hearing loss and progressive thoracic kyphosis were also reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Kozłowski-Krajewska syndrome
Zespół Kozłowskiego i Krajewskiej

Kod ORPHA

3082

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.2

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