

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Zechiego i Ceide'a jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych /zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się zarośniętą przepukliną potyliczną oraz specyficzną dysmorfią twarzy (wydatne czoło, wąskie szpary powiekowe, niedorozwój środkowej części twarzy, wąskie, zniekształcone małżowiny uszne, szeroki nos i szeroka nasada nosa, czubek i kolumienka nosa z rowkiem, hipoplastyczne, bocznie zakrzywione nozdrza, krótka rynienka podnosowa, cienka górna warga, rozszczep wargi/podniebienia, ciężka oligodoncja, wydatny podbródek) i dużymi stopami z przerwą sandałową. Opisywano również niepełnosprawność intelektualną, opóźnienie rozwoju oraz niedorozwój palców dłoni i stóp.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Occipital atretic cephalocele-unusual facies-large feet syndrome Potyliczna przepuklina mózgowa - niezwykła twarz - duże stopy

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
217017	612916	Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet