

## 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

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

#### Synonimy

#### Kod ORPHA

217017

#### Kod OMIM

612916

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet