

Zespół twarzowo-sercowo-szkieletowy z makrocefalią

Kod Orpha: 217026 Kod OMIM: 612946

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-facio-cardio-skeletal syndrome, Hadziselimovic type is a rare syndrome with cardiac malformations (see this term), characterized by prenatal-onset growth retardation (low birth weight and short stature), hypotonia, developmental delay and intellectual disability associated with microcephaly and craniofacial (low anterior hairline, hypotelorism, thick lips with carp-shaped mouth, high-arched palate, low-set ears), cardiac (conotruncal heart malformations such as tetralogy of Fallot; see these terms) and skeletal (hypoplastic thumbs and first metacarpals) abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hadziselimovic syndrome
Zespół Hadziselimovica
Microcephaly-faciocardioskeletal syndrome

Kod ORPHA

217026

Kod OMIM

612946

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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