

# Zespół pseudoaminopterynowy

Kod Orpha: 221120 Kod OMIM: 600325

## Opis choroby \*

### Definicja

Pseudoaminopterin syndrome is a developmental anomalies syndrome that resembles the aminopterin embryopathy (see this term) without history of fetal exposure to aminopterin. It is characterized by skull (craniosynostosis and poorly mineralized cranial vault), dysmorphic (ocular hypertelorism, palpebral fissure anomalies, micrognathia cleft lip and/or high arched palate and small and low set/rotated ears) and limb (brachydactyly, syndactyly and clinodactyly) anomalies, associated with mild-to-moderate intellectual deficit and short stature.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

ASSA

ASSA

Zespół podobny do zespołu aminopterynowego bez aminopteryny  
Aminopterin syndrome-like sine aminopterin

#### Kod ORPHA

221120

#### Kod OMIM

600325

#### Kod ICD10

Q82.0

#### Kod ICD11

LD24.GY

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)