

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