

Dysplazja czołowo-nosowa z łysieniem i wadą narządów płciowych

Kod Orpha: 228390 Kod OMIM: 613451

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, frontonasal dysplasia characterized by coronal craniosynostosis, large skull defect with aplasia of ethmoid and nasal bones, hypertelorism, severely depressed nasal bridge and bifid nasal tip in association with total alopecia and hypogonadism. Intellectual disability is mild to moderate.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ALX4-related FNDAG

Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa z łysieniem i hipogonadyzmem

Dysplazja czołowo-nosowa z łysieniem i nieprawidłowością narządów płciowych FNDAG związane z ALX4

Craniofrontonasal dysplasia with alopecia and hypogonadism

Frontonasal dysplasia type 2

Frontonasal dysplasia with alopecia and genital abnormality

Kod ORPHA

228390

Kod OMIM

613451

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*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