

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 ALX4-related FNDAG

Synonimy

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