

Opis choroby *

Definicja

*Rozszczep podniebienia i ankyloglosja sprzężone z chromosomem X to rzadka genetyczna wada rozwojowa powstała podczas embriogenezy, która charakteryzuje się występowaniem całkowitego, częściowego lub podśluzówkowego rozszczepu podniebienia z towarzyszącą ankyloglozją. U pacjentów obserwuje się także nieprawidłowy języczek (np. jego brak, rozszczep, skrócenie albo boczne ustawienie), krótkie wędzidełko języka i wady uzębienia (np. zgryz krzyżowy, brak lub zniekształcenie zębów). Opisywano również nieprawidłowości palców, takie jak łagodna klinodaktylia i/lub syndaktylia (palcozrost).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
324601	303400	Q38.6

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet