

Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Daubera

Kod Orpha: 319675 Kod OMIM: 614851

Opis choroby *

Definicja

*Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Daubera jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się znacznym opóźnieniem wzrostu przed- i pourodzeniu, znacznym małowłowie, ciężkim opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, bardzo niskim wzrostem dorosłych i dysmorfią twarzy (hipoteloryzm, małe uszy, wydarty nos). Inne opisywane cechy to wady układu kostnego (deformacja Madelunga, klinodaktylia, łagodna skolioza lędźwiowa, obustronna dysplazja stawu biodrowego) oraz drgawki. Towarzyszy ponadto brak telarche (rozwój gruczołów sutkowych) i menarche (brak pierwszej miesiączki).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

319675

Kod OMIM

614851

Kod ICD10

Q87.1

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