

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 małowagiem, ciężkim opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, bardzo niskim wzrostem dorosłych i dysmorfia twarzą (hipoteloryzm, małe uszy, wydatny 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	Kod OMIM	Kod ICD10
319675	614851	Q87.1
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet