

Zespół mózgowo-twarzowo-stawowy

Kod Orpha: 314679 Kod OMIM: 615546

Opis choroby *

Definicja

Cerebrofacioarticular syndrome is a rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by mild to severe intellectual disability, a distinctive facial gestalt (blepharophimosis, maxillary hypoplasia, telecanthus, microtia and atresia of the external auditory meatus) as well as skeletal and articular abnormalities (e.g. camptodactyly of the fingers, cutaneous syndactyly, talipes equinovarus, flexion contractures of the proximal interphalangeal joints, hip or elbow subluxation, joint laxity). Affected individuals also present neonatal hypotonia, variable respiratory manifestations, chronic feeding difficulties and gray matter heterotopia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Van Maldergem syndrome
Zespół Van Maldergema

Kod ORPHA

314679

Kod OMIM

615546

Kod ICD10

Q87.8

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