

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy-wady dłoni jest rzadkim zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną umiarkowanego stopnia, różnymi wadami dłoni (w tym brachydaktylią, syndaktylią skórną i kostną) oraz dysmorfia twarzy, na którą składają się: krótkie szpary powiekowe, bulwiasty czubek nosa, cienka górna i dolna czerwień wargowa i szeroki, spiczasty podbródek. Mogą wystąpić inne objawy, w tym otyłość, małogłowie, niski wzrost i grymas twarzy przy uśmiechu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

370010

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet