

Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy

Kod Orpha: 363417 Kod OMIM: 605282

Opis choroby *

Definicja

*Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dyzostozą. Charakteryzuje się obustronną, symetryczną, przedosiową brachydaktylią związaną z obecnością nadliczbowych paliczków, opóźnieniem rozwoju ruchowego i niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem wzrastania, niedosłuchem czuciowo-nerwowym, nieprawidłowościami uzębienia (nieprawidłowe ustawienie zębów, guzki na tylnej powierzchni zębów, małe zęby) oraz dysmorfią twarzy, która obejmuje plagiocefalię (skośnogłowie), okrągłą twarz, hiperteloryzm, hipoplazję kości jarzmowych, zniekształcone uszy, małe usta i mikro/retrognację.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
363417

Kod OMIM
605282

Kod ICD10
Q87.2

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