

Zespół krótka kość łokciowa - dysmorfia - hipotonia - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 357175 Kod OMIM: 615162

Opis choroby *

Definicja

*Zespół krótka kość łokciowa - dysmorfia - hipotonia - niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się łagodnym lub ciężkim całościowym opóźnieniem rozwoju, ciężką niepełnosprawnością intelektualną, łagodną hipotonią, skróceniem kości łokciowych, hirsutyzmem twarzy i kończyn, skoliozą i dysmorfia twarzy, zwłaszcza obserwuje się wysokie, szerokie czoło, zrosnięte brwi, hiperteloryzm, hipoplazję kości jarzmowej, szeroki nos z grubymi skrzydełkami nosa, nisko osadzone, małe uszy, długą rynienkę podnosową, cienką górną wargę i wywiniętą czerwień dolnej wargi.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
357175

Kod OMIM
615162

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