

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, zrośnięte 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	Kod OMIM	Kod ICD10
357175	615162	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet