

# Zespół zwężenie szpar powiekowych- niepełnosprawność intelektualna, typ Verloesa

## Kod Orpha: 293725 Kod OMIM: 604314

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół zwężenie szpar powiekowych-niepełnosprawność intelektualna, typ Verloesa, jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się wrodzonym małogłowie, ciężką padaczką z hipsarytmią, przywiedzionymi kciukami, nieprawidłowymi narządami płciowymi zewnętrznymi i prawidłową czynnością tarczycy. Dodatkowe charakterystyczne cechy to: hipotonia, umiarkowane do ciężkiego opóźnienie rozwoju psychoruchowego i charakterystyczna dysmorfia twarzy (okrągła twarz z wydatnymi policzkami, zwężone i krótkie szpary powiekowe, duży, bulwiasty nos z szerokimi skrzydełkami nosa, zrotowane ku tyłowi uszy z dysplastycznymi małżowinami, wąskie usta, rozszczep podniebienia i łagodna mikrognacja) są dodatkowymi charakterystycznymi cechami.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

BMRS type V  
BMRS typu V  
BMRS, typ Verloesa  
Zespół zwężenie szpar powiekowych-niepełnosprawność intelektualna typu V  
BMRS, Verloes type  
Blepharophimosis-intellectual disability syndrome type V

#### Kod ORPHA

293725

#### Kod OMIM

604314

#### 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](http://www.orphanet.pl)