

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.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych BMRS type V

Synonimy

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