

## 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