

Opis choroby *

Definicja

Rzadka wada rozwojowa charakteryzująca się kraniosynostozą strzałkową, malformacją Dandy'ego-Walkera, wodogłowie, dysmorfia twarzoczaszki (w tym dolichocefalią, hiperteloryzmem, mikrognacją, deformacją ułożenia ucha) i zmiennym opóźnieniem rozwoju.

Dane

| | |
|---|--------------------------------------|
| Klasyfikacja | Synonimy |
| Zespół wad wrodzonych Braddock-Jones-Superneau syndrome | Zespół Braddocka, Jonesa i Superneau |

| | | |
|------------------|-----------------|------------------|
| Kod ORPHA | Kod OMIM | Kod ICD10 |
| 1538 | 123155 | Q03.1 |

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet