

Kraniosynostoza i wady zębów

Kod Orpha: 284149 Kod OMIM: 614188

Opis choroby *

Definicja

*Kraniosynostoza i wady zębów to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół malformacji czaszki, który charakteryzuje się przedwczesnym zarośnięciem wielu lub wszystkich szwów sklepienia czaszki (co skutkuje różnego stopnia nieprawidłowym kształtem głowy), hipoplazją środkowej części twarzy, opóźnionym i ektopowym wyrzynaniem się zębów oraz zębami nadliczbowymi. Towarzysząca dysmorfia twarzy obejmuje wytrzeszcz, hiperteloryzm, zakrzywiony nos i nieznaczny prognatyzm. Opisywano również różne wady palców (np. syndaktylia palców dłoni i/lub stóp, klinodaktylia), niski wzrost, opóźnienie rozwoju poznawczego i/lub ruchowego, wysokie podniebienie, deformacje uszu i niedosłuch przewodzeniowy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Kreiborg-Pakistani syndrome
Zespół Kreiborga i Pakistaniego

Kod ORPHA

284149

Kod OMIM

614188

Kod ICD10

Q87.0

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