

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Kreiborg-Pakistani syndrome
	Zespół Kreiborga i Pakistaniego

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
284149	614188	Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet