

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół Jawad to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się wrodzonym małym łowiem z dysmorfia twarzą (spadziste czoło, wydatny nos, łagodna retrognacja), umiarkowaną lub ciężką, niepostępującą niepełnosprawnością intelektualną i symetrycznymi wadami palców różnego stopnia, w tym skróceniem piątych palców z pojedynczą bruzdą zgięciową, klinodaktylią, palczostami, wielopalczastością oraz koślawością palucha. Mogą towarzyszyć: wrodzony niedorozwój lub brak paznokci oraz i plamy typu „kawy z mlekiem” na skórze dłoni i stóp.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

| Kod ORPHA | Kod OMIM | Kod ICD10 |
|-----------|----------|-----------|
| 313795    | 251255   | Q87.8     |

### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet