

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

313795

Kod OMIM

251255

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet