

Zespół dysplazja twarzowo-czaszkowa-osteopenia

Kod Orpha: 314555 Kod OMIM: 611174

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dysplazja twarzowo-czaszkowa-osteopenia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową, powstałą w przebiegu embriogenezy, która charakteryzuje się dysmorfia twarzoczaszki (brachycefalia, wydatne czoło, przeredzone w części bocznej brwi, znacznego stopnia hiperteloryzm, skośnie ku górze ustawione szpary powiekowe, zmarszczki nakątne, wydatny czubek nosa, płaska rynienka podnosowa, przodopochylenie nozdrzy, duże usta, cienka czerwień górnej wargi, wysokie podniebienie i łagodne małozuchwie), której towarzyszy osteopenia prowadząca do nawracających złamań kości długich, ciężka krótkowzroczność, łagodny lub umiarkowany niedosłuch zmysłowo-nerwowy lub mieszany, niedorozwój szkliska, opadające ramiona i lekkiego stopnia niepełnosprawność intelektualna.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hamamy syndrome
Zespół Hamamy
Zespół dysmorfii twarzy-ciężkiej krótkowzroczności-osteopenii-niepełnosprawności intelektualnej-wad zębów
Zespół dysmorfii twarzy-wad oczu-osteopenii-niepełnosprawności intelektualnej-wad zębów

Kod ORPHA

314555

Kod OMIM

611174

Kod ICD10

Q87.5

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