

# 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](http://www.orphanet.pl)