

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, przerzedzone 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 szkliva, opadające ramiona i lekkiego stopnia niepełnosprawność intelektualna.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Hamamy syndrome

Synonimy

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