

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół niski wzrost-onychodysplazja-dysmorfia twarzy-hipotrichoza jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną. Charakteryzuje się ciężką przed- i po urodzeniową niskorosłością, dysmorfia twarzy (dolichocefalia, długa trójkątna twarz, wysokie czoło, skośnie ku dołowi ustawione szpary powiekowe, wydatny nos, długa rynienka podnosowa, małe uszy), pojawieniem się na wczesnym etapie rozwoju lub dopiero po okresie dojrzewania rzadkich, krótkich włosów i hipoplastycznych paznokci. Opisywano również małe dłonie ze zwężającymi się, krótkimi palcami, klinodaktylię piątego palca oraz wysoki ton głosu.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SOFT syndrome

Zespół SOFT

#### Kod ORPHA

314394

#### Kod OMIM

614813

#### Kod ICD10

Q87.1

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet