

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