

Zespół dysplazja czołowo-nosowa - ciężka mikroftalmia - ciężki rozszczep twarzy

Kod Orpha: 306542 Kod OMIM: 613456

Opis choroby *

Definicja

Frontonasal dysplasia-severe microphthalmia-severe facial clefting syndrome is a rare, genetic, orofacial clefting malformation syndrome characterized by severe frontonasal dysplasia with complete cleft palate, facial cleft, extreme microphthalmia and hypertelorism, frequently associated with eyelid colobomata, sparse or absent eyelashes/eyebrows, wide nasal bridge with hypoplastic alae nasi, low-set, posteriorly rotated ears and caudal appendage in the sacral region.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ALX1-related frontonasal dysplasia
Dysplazja czołowo-nosowa związana z ALX1
Frontonasal dysplasia type 3

Kod ORPHA

306542

Kod OMIM

613456

Kod ICD10

Q87.0

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