

Zespół zaburzeń neurorozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych

Kod Orpha: 453499 Kod OMIM: 616580

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, hypotonia, craniofacial dysmorphism (such as ridged metopic sutures, long palpebral fissures, broad nasal bridge, hypoplastic alae nasi, low-set, prominent ears, prominent midline tongue groove, and downturned mouth), congenital heart defects, and variable skeletal abnormalities including hip dysplasia, vertebral anomalies, and scoliosis. Additional reported manifestations include high pain tolerance and genitourinary anomalies. Brain imaging may show a thin corpus callosum or white matter abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Au-Kline syndrome
Au-Kline syndrome

Kod ORPHA

453499

Kod OMIM

616580

Kod ICD10

Q87.8

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