

# Zespół anomalii Klippela i Feila, miopatii i dysmorfii twarzy

**Kod Orpha: 447974 Kod OMIM: 616549**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by the association of Klippel-Feil anomaly (fusion of the cervical spine), myopathy, hypotonia, short stature, microcephaly, and facial dysmorphism (including low-set ears, bulbous nose, long philtrum, high-arched palate, and low posterior hairline, among others). Cardiac abnormalities and various skeletal anomalies (such as pectus excavatum or clinodactyly) have also been reported.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
447974

Kod OMIM  
616549

Kod ICD10  
Q76.1

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)