

Zespół dysplazji czaszkowo-twarzowej, niskiego wzrostu, anomalii ektodermalnych i niepełnosprawności intelektualnej

Kod Orpha: 459061 Kod OMIM: 616901

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by craniofacial dysmorphism (including an abnormal skull shape, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, epicanthal folds, low-set ears, depressed nasal bridge, micrognathia), short stature, ectodermal anomalies (such as sparse eyebrows, eyelashes, and scalp hair, hypoplastic toenails), developmental delay, and intellectual disability. Additional features may include cerebral/cerebellar malformations and mild renal involvement.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Developmental delay-short stature-dysmorphic features-sparse hair syndrome
Zespół opóźnienia rozwoju, niskiego wzrostu, cech dysmorficznych i rzadkich włosów
Loucks-Innes syndrome

Kod ORPHA

459061

Kod OMIM

616901

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