

Zespół agenezji ciała modzelowatego, wielkogłowia i hiperteloryzmu

Kod Orpha: 459074 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by agenesis of the corpus callosum, borderline or mild intellectual disability, macrocephaly, and dysmorphic facial features (broad forehead, widely spaced eyes). Chiari type I malformation has also been reported in association.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

7q36.3 microduplication syndrome
Dup(7)(q36.3)
Zespół mikroduplikacji 7q36.3
Dup(7)(q36.3)

Kod ORPHA

459074

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q04.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl