

Zespół zaburzeń poznawczych, grubych rysów twarzy, otyłości, zaburzeń płucnych, niskiego wzrostu i dysplazji szkieletowej

Kod Orpha: 444077 Kod OMIM: 616368

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, short stature, skeletal abnormalities (such as brachydactyly and vertebral anomalies), obesity, cardiac, respiratory, and genitourinary anomalies, and dysmorphic facial features (including coarse facies, thick eyebrows, synophrys, hypertelorism, short, upturned nose, and long philtrum). Additional reported manifestations are microcephaly, hearing impairment, cataract, and gastroesophageal reflux.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CHOPS syndrome
Zespół CHOPS

Kod ORPHA

444077

Kod OMIM

616368

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