

Zespół polidaktylii pozaosiowej, wad części przedniej przysadki i dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 420584 Kod OMIM: 615849

Opis choroby *

Definicja

Postaxial polydactyly-anterior pituitary anomalies-facial dysmorphism syndrome is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis disorder characterized primarily by congenital hypopituitarism and/or postaxial polydactyly. It can be associated with short stature, delayed bone age, hypogonadotropic hypogonadism, and/or midline facial defects (e.g. hypotelorism, mild midface hypoplasia, flat nasal bridge, and cleft lip and/or palate). Hypoplastic anterior pituitary and ectopic posterior pituitary lobe are frequent findings on MRI examination.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Culler-Jones syndrome
Culler-Jones syndrome

Kod ORPHA

420584

Kod OMIM

615849

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