

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małowłowie - niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia twarzy to rzadki zespół wad rozwojowych z niskim wzrostem, który charakteryzuje się postnatalnym małowłowie, zahamowaniem wzrostu i niskim wzrostem, całościowym opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, obniżeniem napięcia mięśniowego, cechami dysmorfii (krótki nos, zapadnięty grzbiet nosa, nisko osadzone uszy, krótka szyja, widoczna przy urodzeniu klinodaktylia, skórna syndaktylia palców 2-3 stóp, szerokie czoło, cofnięcie środkowej części twarzy, zmarszczki nakątne, rzadkie brwi w odcinkach bocznych, krótki nos, długa rynienka podnosowa, szeroko rozstawione zęby, mikrognacja; w późniejszym okresie życia pogrubienie rysów twarzy). Towarzyszyć może przemijający uogólniony obrzęk poporodowy, krótkowzroczność, zez, niedoczynność tarczycy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

423306

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet