

Zespół wrodzonej agenezji fałdu wargowomoshnowego-malformacji mózdzku-dystrofii rogówki-dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 495875 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, absent scrotum or labia majora, absent or underdeveloped nipples and a tuft of hair extruding from the lactiferous ducts, bilateral corneal opacities, and dysmorphic craniofacial features (microcephaly, short forehead, and ear abnormalities, among others). Patients also show horizontal nystagmus and ataxic gait. Brain MRI reveals small cerebellar hemispheres and vermis and a small pons.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Congenital agenesis of labia majora or scrotum-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome
Congenital agenesis of labia majora or scrotum-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome

Kod ORPHA
495875

Kod OMIM
-

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