

Zespół EVEN-plus

Kod Orpha: 496751 Kod OMIM: 616854

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by epiphyseal and vertebral dysplasia and abnormalities of the external ears (severe microtia or anotia) and the nose (hypoplastic nose with bifid tip, triangular nares, or anteverted nares). Additional variable findings include short stature, localized aplasia cutis, hypodontia, synophrys, agenesis of the corpus callosum, and cardiac, gastrointestinal, and/or urogenital malformations, among others. Psychomotor development may be delayed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Epiphysial-vertebral-ear dysplasia-nose-plus associated findings syndrome
Zespół dysplazji nasadowo-kręgosłupowo-usznej, płaskiego nosa plus/oraz towarzyszących wad

Kod ORPHA

496751

Kod OMIM

616854

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