

Zespół wydatnego grzebienia kości czołowej, opadania powiek i dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 502430 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome with variable intellectual disability characterized by abnormal head shape/metopic ridging and facial dysmorphism (which may include arched eyebrows, ptosis, downslanting palpebral fissures, epicanthal folds, and short upturned nose). Many patients present variable global developmental delay and/or autism spectrum disorder. Additional reported features are cardiac, skeletal, or urogenital anomalies. Brain imaging may show agenesis of the corpus callosum.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
502430

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