

Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju

Kod Orpha: 477993 Kod OMIM: 616728

Opis choroby *

Definicja

*Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, hipotonią osiową, wadami podniebienia (np. rozszczep podniebienia i/lub podniebienie wysokie i wąskie), cechami dysmorfii twarzy (np. wydatne czoło, hiperteloryzm, szpary powiekowe ustawione skośnie w dół, szeroki grzbiet nosa, wąskie usta i szeroko rozstawione zęby) oraz niskim wzrostem. Wśród dodatkowych objawów mogą wystąpić: wady palców (w tym brachydaktylia (krótkie palce), klinodaktylia (zakrzywione palce) i hipoplastyczne (słabo rozwinięte) paznokcie u stóp), pojedyncza bruzda dłoni, wzmożone napięcie mięśniowe w kończynach dolnych, nadmierna ruchomość stawów, a także wady oczu i układu moczowo-płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Palatal anomalies-multiple diastemata-facial dysmorphism-developmental delay syndrome
Zespół wad podniebienia, mnogich diastem, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju

Kod ORPHA

477993

Kod OMIM

616728

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