

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. wydutne 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

Synonimy

Zespół wad wrodzonych 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