

# Zespół nadmiernego wzrastania, dysmorfii czaszkowo-twarzowej, hiperplastycznej skóry i zmian w istocie białej

**Kod Orpha: 477831 Kod OMIM: 616592**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by postnatal tall stature with long hands and feet, scoliosis, distinctive dysmorphic facial features (prominent forehead, proptosis, downslanting palpebral fissures, broad nasal bridge, thin upper lip, and pointed chin), hyperelastic, thin, and fragile skin, lipodystrophy, and variable intellectual disability and neurological deterioration. Additional reported manifestations include craniosynostosis, camptodactyly, progressive flexion contractures, joint dislocation, and cerebrovascular complications, among others. Brain MRI may show extensive periventricular white matter lesions and other anomalies.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Skeletal overgrowth-craniofacial dysmorphism-hyperelastic skin-white matter lesions syndrome  
Zespół nadmiernego wzrastania Kosakiego  
Zespół przerostu Kosaki

**Kod ORPHA**  
477831

**Kod OMIM**  
616592

**Kod ICD10**  
Q87.3

**Kod ICD11**  
LD2C

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)