

# Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberga i Shprintzena

## Kod Orpha: 66629 Kod OMIM: 609460

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by Hirschsprung disease, facial dysmorphism (sloping forehead, high arched eyebrows, long eyelashes, telecanthus/hypertelorism, ptosis, prominent ears, thick earlobes, prominent nasal bridge, thick philtrum, everted lower lip vermilion and pointed chin), global developmental delay, intellectual disability and variable cerebral abnormalities (focal or generalized polymicrogyria, or hypoplastic corpus callosum).

#### Dane

**Klasyfikacja**  
Zespół wad wrodzonych

**Synonimy**  
GOSHS  
GOSHS  
Okrężnica olbrzymia - mikrocefalia  
Megacolon-microcephaly syndrome

**Kod ORPHA**  
66629

**Kod OMIM**  
609460

**Kod ICD10**  
Q87.8

**Kod ICD11**  
LD2F.1Y

---

[\\*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)