

# 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 vermillion 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** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)