

Zespół Carpentera

Kod Orpha: 65759 Kod OMIM: 201000

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic craniosynostosis with variable phenotypic expression characterized by craniosynostosis, intellectual disability, distinctive facies, abnormalities of the fingers and toes (brachydactyly, polydactyly and syndactyly), short stature, congenital heart disease, skeletal defects, obesity, genital abnormalities and umbilical hernia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ACPS2
ACPS2
Akrocefalopolisyndaktylia typu 2
Acrocephalopolysyndactyly type 2

Kod ORPHA

65759

Kod OMIM

201000

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD24.GY

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.