

Zespół wrodzonych przykurczy kończyn i twarzy, hipotonii i opóźnionego rozwoju

Kod Orpha: 562528 Kod OMIM: 616266

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome with intellectual disability characterized by severe congenital contractures of the limbs and face, hypotonia, neonatal respiratory distress, and global developmental delay. Dysmorphic facial features include downslanting palpebral fissures, broad nasal bridge, large nares, long philtrum, and deep nasolabial folds, among others. Limb deformities (camptodactyly, clubfoot), short neck, scoliosis, as well as seizures have also been reported. Brain MRI may show cerebral and cerebellar atrophy in some cases.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CLIFAHDD syndrome
Zespół CLIFAHDD

Kod ORPHA

562528

Kod OMIM

616266

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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