

Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guiona i Almeida

Kod Orpha: 79113 Kod OMIM: 610536

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic, multiple congenital malformation syndrome characterized by malar and mandibular hypoplasia, microcephaly, ear malformations with associated conductive hearing loss, distinctive facial dysmorphism (with significantly overlap to Treacher Collins syndrome), developmental delay, and intellectual disability.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MFDM syndrome
MFDM syndrome
Zespół MFDM
Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type

Kod ORPHA

79113

Kod OMIM

610536

Kod ICD10

Q87.0

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