

Dysplazja czaszkowo-soczewkowato-szwowa

Kod Orpha: 50814 Kod OMIM: 607812

Opis choroby *

Definicja

Craniofontanellosutural dysplasia (CLSD), also known as Boyadjiev-Jabs syndrome, is characterized by the specific association of large and late-closing fontanelles, hypertelorism, early-onset cataract and mild generalized skeletal dysplasia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Boyadjiev-Jabs syndrome
Zespół Boyadjiev i Jabsa

Kod ORPHA

50814

Kod OMIM

607812

Kod ICD10

Q75.8

Kod ICD11

LB70.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.