

Chondrodysplazja punktowa, typ Toriello

Kod Orpha: 79347 Kod OMIM: 215105

Opis choroby *

Definicja

Chondrodysplasia punctata, Toriello type is a rare, non-rhizomelic, primary bone dysplasia syndrome characterized by calcific stippling of epiphyses in association with minor facial abnormalities, short stature and ocular colobomata. In addition, patients present chondrodysplasia punctata, brachycephaly, flat facial profile with small nose, flat lower eyelids and low-set ears, developmental delay, brachytelephalangy and deep palmar creases. Complex congenital cardiac disease and central nervous system anomalies (including partial absence of corpus callosum, small vermis, enlargement of the cisterna magna and/or of the anterior horns of the lateral ventricles) have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Toriello-Higgins-Miller syndrome
Zespół Toriello, Higginsa i Millera

Kod ORPHA

79347

Kod OMIM

215105

Kod ICD10

Q77.3

Kod ICD11

LD24.04

[*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