

Kraniosynostoza Hunter i McAlpine

Kod Orpha: 97340 Kod OMIM: 601379

Opis choroby *

Definicja

Hunter-McAlpine craniosynostosis is characterised by craniosynostosis, intellectual deficit, short stature, facial dysmorphism (oval face with almond-shaped palpebral fissures, droopy eyelids and a small nose) and minor distal anomalies. It has been described in 10 patients. Transmission is autosomal dominant and the syndrome is associated with partial duplication of the long arm of chromosome 5 (5q35-5qter).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Zespół Hunter-McAlpine

Kod ORPHA

97340

Kod OMIM

601379

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD24.GY

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.