

Opis choroby *

Definicja

A very rare genetic disorder characterised by the following congenital malformations: hydrocephalus (due to Dandy-Walker anomaly), cleft palate, and severe joint contractures.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Aase-Smith I syndrome

Synonimy

Wodogłowie - rozszczep podniebienia -
przykurcze stawów

Zespół Aase'a i Smitha I

Hydrocephalus-cleft palate-joint contractures
syndrome

Kod ORPHA

916

Kod OMIM

147800

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet