

# Zespół wad łuku aorty, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej

## Kod Orpha: 1110 Kod OMIM: 107500

### Opis choroby \*

#### Definicja

A developmental anomaly characterized at birth by the presence of right-sided aortic arch, craniofacial dysmorphism (microcephaly, asymmetric, facial bones, broad forehead, borderline hypertelorism, nasal septum deviation, large nasal cavity, large, posteriorly rotated ears, and microstomia with downturned corners), and intellectual disability. These features were observed in 4 members of one family, involving 2 successive generations, suggesting an autosomal dominant mode of transmission. There have been no further descriptions in the literature since 1968.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
1110

Kod OMIM  
107500

Kod ICD10  
Q87.8

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](http://www.orphanet.pl)