

Zespół małogłowia z krótkogłowiem, niepełnosprawności intelektualnej i mózgowego porażenia atetoidalnego

Kod Orpha: 1236 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małogłowia z krótkogłowiem, niepełnosprawności intelektualnej i mózgowego porażenia atetoidalnego jest niezwykle rzadkim, zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się dysmorfią twarzoczaszki, w tym małogłowiem z krótkogłowiem, spadzistym czołem, małooczem/bezoczem, dużymi uszami, wydatną nasadą nosa, łagodnym małozuchwieniem oraz rozszczepem podniebienia; towarzyszą takie objawy jak: porażenie mózgowe z ruchami płasawiczo - atetoidalnymi, niepełnosprawność intelektualna, dekstrokardia i podłużne pofałdowanie okolicy podeszwowej stóp. Od 1992 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Zespół Bd

Kod ORPHA

1236

Kod OMIM

-

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