

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, małowoczem/bezoczem, dużymi uszami, wydatną nasadą nosa, łagodnym małożuchwem oraz rozszczepem podniebienia; towarzyszą takie objawy jak: porażenie mózgowie z ruchami płasawiczo - atetoidalnymi, niepełnosprawność intelektualna, dekstrokardia i podłużne pofałdowanie okolicy podeszwowej stóp. Od 1992 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Zespół Bd

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1236	-	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet