

Zespół skrzelowo-szkieletowo-płciowy

Kod Orpha: 1299 Kod OMIM: 211380

Opis choroby *

Definicja

Branchioskeletogenital syndrome is a rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by moderate intellectual disability, distinctive craniofacial features (including brachycephaly, facial asymmetry, marked hypertelorism, blepharochalasis, proptosis, a broad nose with concave nasal ridge and bulbous nasal tip, midface hypoplasia, bifid uvula or partial cleft palate, and prognathism), progressive dental anomalies (dentigerous cysts, radicular dentin dysplasia and early tooth loss), vertebral fusions (particularly of C2-C3), and hypospadias. Hearing loss is an additional observed feature.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

BSG syndrome
Zespół BSG
Zespół Elsahey i Watersa
Elsahey-Waters syndrome

Kod ORPHA

1299

Kod OMIM

211380

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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