Opis choroby *

Definicja

Rzadka anomalia rozwojowa charakteryzująca się brachytelefalangią, odmiennymi cechami twarzoczaszki (ydatne kwadratowe czoło, telecanthus, mały nos, niedorozwój szczęki, gładka rynienka podnosowa i cienka górna warga) oraz, w porównaniu z innymi członkami rodziny, niskim wzrostem. Może towarzyszyć brak węchu i hipogonadyzm hipogonadotropowy (zespół Kallmana). Od 1986 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1295

Kod OMIM
113480

Kod ICD10
Q87.0

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet