

Opis choroby *

Definicja

Dyzostoza żuchwowo-twarzowa sprzężona z chromosomem X jest niezwykle rzadkim zespołem wad wrodzonych, który cechuje małą głowę, niedorozwój kości jarzmowej, skośno dolne ustawienie szpar powiekowych, wysoko wysklepione podniebienie, wyraźnie nisko osadzone i odstające uszy, mikrognatia, niski wzrost, obustronne upośledzenie słuchu oraz niepełnosprawność intelektualna. Zdarzały się dodatkowe cechy, takie jak obustronne wnetrostwo, anomalie zastawek serca, asymetria ciała i klatka piersiowa lejkowata.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mandibulofacial dysostosis, Toriello type
Dyzostoza żuchwowo-twarzowa sprzężona z chromosomem X z anomaliami kończyn
Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typu Toriello
Zespół łuku skrzelowego sprzężonego z chromosomem X
X-linked branchial arch syndrome
X-linked mandibulofacial dysostosis with limb anomalies

Kod ORPHA

1131

Kod OMIM

301950

Kod ICD10

Q75.4

Kod ICD11

LD25.2

*Źródło

orphanet