

Zespół kamptodaktylii-przykurczów stawowych- wad części kostnych twarzy

Kod Orpha: 1323 Kod OMIM: 602612

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by the association of camptodactyly, multiple eye defects (fibrosis of the medial rectus muscle, severe myopia, ptosis and exophthalmos), scoliosis, flexion contractures and facial anomalies (arched eyebrows, facial asymmetry with an abnormal skull shape, a prominent nose, small mouth, low-set and dysplastic ears, and a low nuchal hairline).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Rozin camptodactyly syndrome
Zespół Rozina, Hertza i Goodmana
Zespół Rozina - kamptodaktylia

Kod ORPHA

1323

Kod OMIM

602612

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl