

Dyzostoza twarzowo-czaszkowa z niedorozwojem żuchwy

Kod Orpha: 1790 Kod OMIM: 241310

Opis choroby *

Definicja

Hypomandibular faciocranial dysostosis is a cranial malformation characterized by facial dysmorphism (proptosis, frontal bossing, midface and zygomatic arches hypoplasia, short nose with anteverted nostrils, microstomia with persistent buccopharyngeal membrane, severe hypoglossia with glossoptosis, severe mandibular hypoplasia, and low set ears) associated with laryngeal hypoplasia and craniosynostosis. Other variable features include cleft palate, optic nerve coloboma and choanal stenosis.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
1790

Kod OMIM
241310

Kod ICD10
Q75.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl