

Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Catania

Kod Orpha: 1786 Kod OMIM: 101805

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital acrofacial dysostosis characterized by mild intrauterine growth retardation, postnatal short stature, microcephaly, intellectual disability, moderate mandibulofacial dysostosis (including dental anomalies and/or malpositioning, microretrognathia, and malar hypoplasia), and mild pre- and postaxial limb hypoplasia with generalized brachydactyly, mild interdigital webbing, single transverse palmar creases and clinodactyly. Reported facial features include high forehead, widow's peak, downslanted palpebral fissures, sparse lateral eyebrows, and small or dysplastic ears. Variably associated features include frequent caries, preauricular fistulae, inguinal hernia, spina bifida occulta, and cryptorchidism and hypospadias in males.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Opitz-Caltabiano syndrome
Zespół Opitza i Caltabiano

Kod ORPHA

1786

Kod OMIM

101805

Kod ICD10

Q75.4

Kod ICD11

LD25.2

[*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