

Zespół Curry'ego i Jonesa

Kod Orpha: 1553 Kod OMIM: 601707

Opis choroby *

Definicja

Curry-Jones syndrome is a form of syndromic craniosynostosis characterized by unilateral coronal craniosynostosis or multiple suture synostosis associated with complete or partial agenesis of the corpus callosum, preaxial polysyndactyly and syndactyly of hands and/or feet, along with anomalies of the skin (characteristic pearly white areas that become scarred and atrophic, abnormal hair growth around the eyes and/or cheeks, and on the limbs), eyes (iris colobomas, microphthalmia,) and intestine (congenital short gut, malrotation, dysmotility, chronic constipation, bleeding and myofibromas). Developmental delay and variable degrees of intellectual disability may also be observed. Multiple intra-abdominal smooth muscle hamartomas, trichoblastoma of the skin, occipital meningoceles and development of desmoplastic medulloblastoma have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Corpus callosum agenesis-polysyndactyly syndrome
Agnezja ciała modzelowatego - polisyndaktylia

Kod ORPHA

1553

Kod OMIM

601707

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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