

# Zespół hiperteloryzmu związany z SPECC1L

Kod Orpha: 1519 Kod OMIM: 145420

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare autosomal dominant malformation syndrome characterized by hypertelorism, omphalocele, cleft lip, ear pits, uterine malformation (bicornuate uterus), and more variably by diaphragmatic hernia and congenital heart defects.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Brachycephalofrontonasal dysplasia  
Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa, typu Teebi  
Teebi  
Dysplazja skrzelowo-czaszkowo-czołowo-nosowa  
Zespół hiperteloryzmu Teebi  
Zespół Teebi  
Teebi hypertelorism syndrome

#### Kod ORPHA

1519

#### Kod OMIM

145420

#### 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](http://www.orphanet.pl)