

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
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