

# Dyzostoza czaszkowo-twarzowa

## Kod Orpha: 1516 Kod OMIM: 218350

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare cranial malformation syndrome characterized by the premature closure of both lambdoid sutures and the posterior sagittal suture, resulting in abnormal skull contour (frontal bossing, anterior turricephaly with mild brachycephaly, biparietal narrowing, occipital concavity) and dysmorphic facial features (low-set ears, midfacial hypoplasia). Short stature, developmental delay, epilepsy, and oculomotor dyspraxia have also been reported.

Associated anomalies include enlargement of the cerebral ventricles, agenesis of the corpus callosum, Arnold-Chiari malformation type I, venous anomalies of skull, and hydrocephalus.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

BLSS

Niesyndromiczna kraniosynostoza obejmująca oba szwy węglowe i szew strzałkowy

Bilateral lambdoid and sagittal synostosis

Isolated sagittal and bilambdoid craniosynostosis

Non-syndromic sagittal and bilateral lambdoid synostosis

#### Kod ORPHA

1516

#### Kod OMIM

218350

#### 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)