

Płaska twarz - mikrostromia - wady uszu

Kod Orpha: 1968 Kod OMIM: 182150

Opis choroby *

Definicja

*Płaska twarz - mikrostromia - wady uszu jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się dysmorficznymi cechami twarzy: wysokim czołem, wydłużoną i spłaszczoną środkową częścią twarzy, łukowatymi i rzadkimi brwiami, krótkimi szparami powiekowymi, telekantusem, długim nosem z hipoplastycznymi nozdrzami, długą rynienką podnosową, wysokim i wąskim podniebieniem oraz mikrostromią ze skierowanymi ku dołowi kącikami ust. Uszy są charakterystycznie zniekształcone, duże, nisko osadzone i skierowane do tyłu; towarzyszy mowa nosowa. Od 1994 roku w literaturze nie było nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Blepharophimosis-telecanthus-microstomia syndrome

Zespół Simosa'a, Penchaszadeha i Bustosa

Zwężenie szpary powiekowej - telekantus - mikrostromia

Simosa craniofacial syndrome

Simosa-Penchaszadeh-Bustos syndrome

Kod ORPHA

1968

Kod OMIM

182150

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