

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