

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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