

Dysmorfia twarzy - makrocefalia - miopia - malformacja Dandy'ego-Walkera

Kod Orpha: 1970 Kod OMIM: 220219

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by severe intellectual deficit, Dandy-Walker malformation, macrocephaly, severe myopia, brachytelephalangy with short and broad fingernails, and dysmorphic facial features (such as thick eyebrows, synophrys, epicanthal folds, low-set ears, short philtrum, and high-arched palate). Additional reported manifestations include seizures and skeletal and genital anomalies, among others. There have been no further descriptions in the literature since 1989.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1970

Kod OMIM
220219

Kod ICD10
Q87.8

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