

Dysplazja szkieletowa- padaczka - niski wzrost

Kod Orpha: 1858 Kod OMIM: 601187

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic dysostosis malformation syndrome characterized by skeletal dysplasia (rabbit ear-shaped iliac alae, delayed bone age, abnormalities of the vertebral bodies and schisis of the vertebral arches), seizures, short stature, cerebral atrophy and moderate to severe intellectual disability. Additional variable manifestations include corneal and retinal abnormalities, cataract, prognathism, dental malocclusion, brachydactyly, clinodactily, slight generalized hypotonia and hyper extensible joints.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Gurrieri-Sammito-Bellussi syndrome
Zespół Gurrieri, Sammito i Bellussi

Kod ORPHA

1858

Kod OMIM

601187

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

LD24.8Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.