

# Dyzostoza oczno-szczękowo-twarzowa

## Kod Orpha: 1794 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Oculomaxillofacial dysostosis is a rare, genetic bone developmental disorder characterized by short stature, orbital region and ocular abnormalities (e.g. asymmetric orbits, anophthalmia, down-slanted and S-shaped palpebral fissures, sparse eyebrows/eyelashes, abnormal eyelids, ectropion, symblepharon, corneal leukoma), abnormal nose (e.g. broad and abnormally modeled nasal root, bridge and tip, lateral deviation), malar hypoplasia, cleft lip/palate, and oblique facial clefts. Intellectual disability, microcephaly, micrognathia and limb anomalies (e.g. hemimelia, abnormal scapular girdle, brachydactyly, syndactyly, broad halluces) have also been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Richieri-Costa-Gorlin syndrome  
Zespół Richieri, Costa i Gorlina

#### Kod ORPHA

1794

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q75.1

#### Kod ICD11

LD25.3

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)