

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