

Zespół Hallermanna i Streiffa

Kod Orpha: 2108 Kod OMIM: 234100

Opis choroby *

Definicja

Hallermann-Streiff syndrome is a rare genetic syndrome characterized mainly by head and facial abnormalities such as bird-like facies (with beak-shaped nose and retrognathia), hypoplastic mandible, brachycephaly with frontal bossing, dental abnormalities (e.g. absence of teeth, natal teeth, supernumerary teeth, severe agenesis of permanent teeth, enamel hypoplasia) hypotrichosis, various ophthalmic disorders (e.g. congenital cataracts, bilateral microphthalmia, ptosis, nystagmus) and atrophy of skin (especially around the center of face and nose) as well as telangiectasia and proportionate short stature. Intellectual disability is reported in some cases.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

François dyscephalic syndrome
Zespół dyscefalii François
Oculomandibulofacial syndrome

Kod ORPHA

2108

Kod OMIM

234100

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD2B

[*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