

Zespół podobny do zespołu Hallermanna i Streiffa

Kod Orpha: 2109 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic bone development disorder characterized by multiple congenital fractures, slender ribs and long bones, deficient ossification of the skull, and dysmorphic facial features reminiscent of Hallermann-Streiff syndrome (such as high forehead and triangular face with small jaw, deep-set eyes, beaked, narrow nose, downturned mouth, and posteriorly angulated ears). Bilateral microphthalmia, cataracts, and pulmonary hypoplasia have also been reported. The disease is fatal in the neonatal period. There have been no further descriptions in the literature since 1995.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dennis-Fairhurst-Moore syndrome
Ciężka postać zespołu Hallermanna, Streiffa i François
Zespół Dennisa, Fairhursta i Moore'a
Zespół Hallermanna, Streiffa i François, postać ciężka
Zespół podobny do zespołu Hallermanna i Streiffa
Hallermann-Streiff-François syndrome, severe form
Severe Hallermann-Streiff-François syndrome

Kod ORPHA

2109

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

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