

Zespół Williamsa

Kod Orpha: 904 Kod OMIM: 194050

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multisystemic neurodevelopmental disorder characterized by a distinct facial appearance, cardiac anomalies (most frequently supraaortic stenosis), cognitive and developmental abnormalities, and connective tissue abnormalities (e.g., joint laxity). Facial dysmorphism is characterized by a broad forehead, bitemporal narrowing, periorbital fullness, stellate and/or lacy iris pattern, short upturned nose with bulbous tip, long philtrum, wide mouth, full lips and mild micrognathia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Deletion 7q11.23
Delecja 7q11.23
Monosomia 7q11.23
Zespół Williamsa i Beurena
Monosomy 7q11.23
Williams-Beuren syndrome

Kod ORPHA

904

Kod OMIM

194050

Kod ICD10

Q93.8

Kod ICD11

LD44.70

[*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