

Rozszczep podniebienia - duże uszy - mała głowa

Kod Orpha: 2013 Kod OMIM: 181180

Opis choroby *

Definicja

Cleft palate-large ears-small head syndrome is a rare, genetic syndrome characterized by cleft palate, large protruding ears, microcephaly and short stature (prenatal onset). Other skeletal abnormalities (delayed bone age, distally tapering fingers, hypoplastic distal phalanges, proximally placed thumbs, fifth finger clinodactyly), Pierre Robin sequence, cystic renal dysplasia, proximal renal tubular acidosis, hypospadias, cerebral anomalies on imaging (enlargement of lateral ventricles, mild cortical atrophy), seizures, hypotonia and developmental delay are also observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Say-Barber-Hobbs syndrome
Zespół Say, Barber i Hobbsa

Kod ORPHA

2013

Kod OMIM

181180

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl