

Rybia łuska - anomalie jamy ustnej i kończyn

Kod Orpha: 2272 Kod OMIM: 258840

Opis choroby *

Definicja

Ichthyosis-oral and digital anomalies syndrome is characterised by ichthyosis, unusual facies (small mouth with a thin upper lip and lower lip with a midline groove) and digital anomalies (tapered fingers with a lack of distal flexion creases and wide spacing between the second and third fingers). It has been described in two sibs born to first cousin parents. Transmission appears to be autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Clayton Smith-Donnai syndrome
Zespół Clayton-Smith i Donnai

Kod ORPHA

2272

Kod OMIM

258840

Kod ICD10

-

Kod ICD11

LD27.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.