

Hipoplazja kości łokciowej - trójpaliczkowe kciuki - spodziectwo - diastema szczęki

Kod Orpha: 2252 Kod OMIM: 179250

Opis choroby *

Definicja

Radial hypoplasia-triphalangeal thumbs-hypospadias-maxillary diastema syndrome is characterised by symmetric, nonopposable triphalangeal thumbs and radial hypoplasia. It has been described in eight patients (five females and three males) spanning generations of a family. The affected males also presented with hypospadias. The syndrome is inherited as an autosomal dominant trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Schmitt-Gillenwater-Kelly syndrome
Zespół Schmitta, Gillenwatera i Kelly'ego

Kod ORPHA

2252

Kod OMIM

179250

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl