

# 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](http://www.orphanet.pl)