

Zespół zębowo-włosowo-kończynowy

Kod Orpha: 2723 Kod OMIM: 273400

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by intellectual disability, growth delay, absence deformities of upper and lower limbs, hypotrichosis, hypoplastic nails, abnormal dentition, abnormal auricles, hypoplastic nipples, thyroid enlargement, and abnormalities of tyrosine and/or tryptophane metabolism. Hypogonadism and cleft lip have also been reported. No new cases have been confirmed since 1970.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Freire-Maia syndrome
Zespół Freire i Maia

Kod ORPHA

2723

Kod OMIM

273400

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.