

Opis choroby *

Definicja

Oral-facial-digital syndrome, type 8 is characterized by tongue lobulation, hypoplasia of the epiglottis, median cleft upper lip, broad or bifid nasal tip, hypertelorism or telecanthus, bilateral preaxial and postaxial polydactyly, abnormal tibiae and/or radii, duplication of the halluces, short stature, and mild intellectual deficit.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych OFD8

Synonimy

Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Edwardsa
OFD8
Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 8
Oral-facial-digital syndrome type 8
Oral-facial-digital syndrome, Edwards type
Orofaciodigital syndrome, Edwards type

Kod ORPHA

2755

Kod OMIM

300484

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD25.00

*Źródło

orphanet