

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1

Kod Orpha: 2750 Kod OMIM: 311200

Opis choroby *

Definicja

Oral-facial-digital syndrome type 1 (OFD1) is a rare neurodevelopmental disorder in the ciliopathy group that is lethal in males and characterized by variable anomalies including external malformations (craniofacial and digital), and possible involvement of the central nervous system (CNS) and of viscera (kidneys, pancreas and ovaries) in females.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

OFD1
OFD1
OFDI
OFDSI
Zespół Papillona, Léage'a i Psaume'a
Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1
OFDI
OFDSI
Oral-facial-digital syndrome type 1
Papillon-Léage-Psaume syndrome

Kod ORPHA

2750

Kod OMIM

311200

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD25.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl