

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