

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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