

Zespół mezomelia-synostoza

Kod Orpha: 2496 Kod OMIM: 600383

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic osteochondrodysplasia characterized by progressive mesomelia and bony fusions in the extremities, distinctive facial gestalt, and soft palate anomalies.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

8q13 microdeletion syndrome
Del(8)q(13)
Dysplazja mezomeliczna z synostozą kończynową, typu Verloesa, Davida i Pfeiffera
Monosomia 8q13
Zespół mezomelia-synostoza, typu Verloesa, Davida i Pfeiffera
Zespół mikrodelecji 8q13
Zespół Verloesa i Davida
Del(8)q(13)
Mesomelia-synostoses syndrome, Verloes-David-Pfeiffer type
Mesomelic dysplasia with acral synostoses, Verloes-David-Pfeiffer type
Monosomy 8q13
Verloes-David syndrome

Kod ORPHA

2496

Kod OMIM

600383

Kod ICD10

Q74.8

Kod ICD11

LD24.9

[*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