

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 8q13 microdeletion syndrome

Synonimy

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