

Fokomelia - ektrodactylia - głuchota - arytmia zatokowa

Kod Orpha: 2878 Kod OMIM: 171480

Opis choroby *

Definicja

Phocomelia-ectrodactyly-deafness-sinus arrhythmia syndrome is characterised by phocomelia (involving arms more severely), ectrodactyly, ear anomalies (bilateral anomalies of the pinnae), conductive deafness, dysmorphism (long and prominent philtrum, mild maxillary hypoplasia) and sinus arrhythmia. It has been described in four patients (a father and his son and a mother and her daughter) from two unrelated families.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Phocomelia-ectrodactyly-hearing loss-sinus arrhythmia syndrome
Zespół Stolla, Lévy'ego i Francforta
Stoll-Lévy-Francfort syndrome

Kod ORPHA

2878

Kod OMIM

171480

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

LD2H.Y

[*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