

Zespół Filippi

Kod Orpha: 3255 Kod OMIM: 272440

Opis choroby *

Definicja

Filippi syndrome is characterised by microcephaly, cutaneous syndactyly of the fingers and toes, intellectual deficit, growth retardation and a characteristic facies (high and broad nasal bridge, thin alae nasi, micrognathia and a high frontal hairline). So far, less than 25 cases have been reported. Cryptorchidism, polydactyly, and teeth and hair anomalies may also be present. Transmission is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Type 1 syndactyly-microcephaly-intellectual disability syndrome
Syndaktylia, typu 1 - małogłowie - niepełnosprawność intelektualna

Kod ORPHA

3255

Kod OMIM

272440

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.