

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Type 1 syndactyly-microcephaly-intellectual disability syndrome Syndaktylia, typu 1 - małogłówie - niepełnosprawność intelektualna
Kod ORPHA	Kod OMIM
3255	272440
Kod ICD11	Kod ICD10
LD2F.1Y	Q87.8

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.