

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by facial (telecanthus, flat nasal bridge, retrognathia), oral (cleft palate, vestibular frenula) and digital (oligodactyly, preaxial polydactyly) features, associated with remarkable radial shortening, fibular agenesis and coalescence of tarsal bones. No new cases have been described since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Figuera syndrome

Synonimy

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 10

OFD10

Zespół Figuera

Zespół ustno-twarzowo-palcowy z aplazją kości strzałkowej

OFD10

Oral-facial-digital syndrome type 10

Orofaciodigital syndrome with fibular aplasia

Kod ORPHA

2756

Kod OMIM

165590

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD25.00

*Źródło

orphanet