

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked congenital midline malformation syndrome characterized by hypertelorism, laryngo-tracheo-esophageal defects and hypospadias.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hypertelorism-hypospadias syndrome
Zespół hiperteloryzm-nieprawidłowość przełyku-
spodziectwo
Zespół Opitza
Zespół spodziectwo-dysfagia
Zespół spodziectwo-hiperteloryzm
Hypertelorism-oesophageal abnormality-
hypospadias syndrome
Hypospadias-dysphagia syndrome
Opitz BBB/G syndrome
Opitz BBBG syndrome
Opitz G/BBB syndrome
Opitz-Frias syndrome

Kod ORPHA
2745

Kod OMIM
300000

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet