

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by the association of intellectual disability and numerous other anomalies including redundant skin, multiple cartilaginous exostoses, characteristic facies and cone-shaped phalangeal epiphyses.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Delecja 8q24.1

Monosomia 8q24.1

Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 2

Langer-Giedion syndrome

Kod ORPHA

502

Kod OMIM

150230

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD24.80

*Źródło

orphanet