

# Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14

Kod Orpha: 434179 Kod OMIM: 615948

## Opis choroby \*

### Definicja

Orofaciodigital syndrome type 14 is a rare subtype of orofacioidigital syndrome, with autosomal recessive inheritance and *C2CD3* mutations, characterized by severe microcephaly, trigonocephaly, severe intellectual disability and micropenis, in addition to oral, facial and digital malformations (gingival frenulae, lingual hamartomas, cleft/lobulated tongue, cleft palate, telecanthus, up-slanting palpebral fissures, microretrognathia, postaxial polydactyly of hands and duplication of hallux). Corpus callosum agenesis and vermis hypoplasia with molar tooth sign, on brain imaging, are also associated.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Microcephaly-cerebral malformation-orofacioidigital syndrome

OFD14

Zespół ustno-twarzowo-palcowy z małą głową i malformacjami mózgu

OFD14

Oral-facial-digital syndrome type 14

#### Kod ORPHA

434179

#### Kod OMIM

615948

#### Kod ICD10

Q87.0

#### Kod ICD11

LD25.00

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)