

# Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 18 z niskim wzrostem i skróceniem paliczków środkowych

## Kod Orpha: 508501 Kod OMIM: 617927

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare ciliopathy characterized by oral anomalies (multiple oral frenula, missing incisors), facial dysmorphism (such as square face with small forehead, upslanting palpebral fissures, and cleft lip, among other features), digital anomalies (brachydactyly, brachymesophalangy, polydactyly), and short stature. Additional reported manifestations include short femoral neck, bilateral cervical ribs, abnormal vertebral bodies, and gracile long bones.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

OFD18  
OFD18  
Oralfacialdigital syndrome typu 18  
Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 18  
Oral-facial-digital syndrome type 18  
Orofaciodigital syndrome type 18

Kod ORPHA  
508501

Kod OMIM  
617927

Kod ICD10  
Q87.0

Kod ICD11

-

---

#### \*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)