

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