

Opis choroby *

Definicja

Cerebrooculofacioskeletal (COFS) syndrome is a rare genetic disorder, belonging to a family of diseases of DNA repair, characterized by a severe sensorineural involvement.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Cerebrooculofacioskeletal syndrome
Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy
Zespół Pena i Shokeira typu 2
Pena-Shokeir syndrome type 2

Kod ORPHA

1466

Kod OMIM

616570

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2B

*Źródło

orphanet