

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1466	616570	Q87.1

Kod ICD11
LD2B

*Źródło

orphanet