

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 12

Kod Orpha: 141327 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Orofaciodigital syndrome type 12 is a rare subtype of orofacioidigital syndrome, with sporadic occurrence, characterized by cardiac (septum hypertrophy) and central nervous system abnormalities (myelomeningocele, Sylvius aqueduct stenosis, corpus callosum agenesis, vermis hypoplasia), in addition to oral, facial and digital malformations (gingival frenulae, bifid tongue, supernumerary teeth, macrocephaly, hypertelorism, pre- and post-axial polydactyly in hands, preaxial polydactyly in feet and club feet). Skeletal anomalies, such as short tibiae and central, Y-shaped metacarpals, are also associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Moran-Barroso syndrome
OFD12
OFD12
Oral-facial-digital syndrome type 12

Kod ORPHA

141327

Kod OMIM

-

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