

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 11

Kod Orpha: 141000 Kod OMIM: 612913

Opis choroby *

Definicja

Orofaciodigital syndrome type 11 is an extremely rare, sporadic form of Orofaciodigital syndrome (OFDS; see this term) with only a few reported cases, and characterized by facial (blepharophimosis, bulbous nasal tip, broad nasal bridge, downslanting palpebral fissures and low set ears) and skeletal (post-axial polydactyly and fusion of vertebrae) malformations along with severe intellectual disability, deafness and congenital heart defects.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

OFD11
OFD11
Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Gabrielli
Oral-facial-digital syndrome type 11
Oral-facial-digital syndrome, Gabrielli type
Orofaciodigital syndrome, Gabrielli type

Kod ORPHA

141000

Kod OMIM

612913

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