Połączenie śledzionowo-mosznowe - wady kończyn - małożuchwie
Kod Orpha: 2063 Kod OMIM: 183300

Opis choroby *

Definicja
Rzadki zespół dyzostozy charakteryzujący się nieprawidłowym zrostem śledziony z gonadami (lub rzadziej z pozostałościami śródnercza), nieprawidłowościami kończyn (obejmującymi amelię lub ciężkie wady redukujące, prowadzące do szczątkowych kończyn górnych i /lub dolnych) oraz nieprawidłowościami w obrębie jamy ustnej i twarzy, takimi jak rozszczep podniebienia, rozszczep języczka, mały język i niedorozwój żuchwy. Może być powiązany z innymi wadami rozwojowymi, takimi jak wnętrostwo, zwężenie/atrezja odbytu, niedorozwój płuc i wady serca.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
SGFLD syndrome

Kod ORPHA
2063

Kod OMIM
183300

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl