

Połączenie śledzionowo-mosznowe - wady kończyn - małożuchwie

Kod Orpha: 2063 Kod OMIM: 183300

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół dyzostozy charakteryzujący się nieprawidłowym wzrostem 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 wnetrostwo, 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 - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl