

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych SGFLD syndrome	

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2063	183300	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet