

Zespół mnogich płetwistości i hipertermii złośliwej

Kod Orpha: 2215 Kod OMIM: 217150

Opis choroby *

Definicja

An extremely rare arthrogryposis syndrome, described in only two pairs of siblings from two unrelated families to date, and characterized by the association of arthrogryposis, congenital torticollis, dysmorphic facial features (i.e. asymmetry of the face, myopathic facial movements, ptosis, posteriorly rotated ears, cleft palate), progressive scoliosis and episodes of malignant hyperthermia. There have been no further descriptions in the literature since 1988.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Froster-Iskenius-Waterson-Hall syndrome
Zespół Frostera, Iskeniusa i Watersona
Zespół hipertermii złośliwej, artrogrypozy i kręczu szyi
Malignant hyperthermia-arthrogryposis-torticollis syndrome

Kod ORPHA

2215

Kod OMIM

217150

Kod ICD10

G71.8

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