

Zespół MMEP

Kod Orpha: 3434 Kod OMIM: 601349

Opis choroby *

Definicja

The MMEP syndrome is a congenital syndromic form of split-hand/foot malformation (SHFM; see this term). It is characterized by microcephaly, microphthalmia, ectrodactyly of the lower limbs and prognathism. Intellectual deficit has been reported. MMEP syndrome is considered to be a very rare condition, although the exact prevalence remains unknown. The etiology is not completely understood. Disruption of the sorting nexin 3 gene (*SNX3*; 6q21) has been shown to play a causative role in MMEP, although this was not confirmed in recent studies.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MCOPS8
Małogłowie - małocze - ektrodaktylia kończyn dolnych - prognatyzm
MCOPS8
Syndromiczne małocze typu 8 8
Zespół Viljoena i Smarta
Microcephaly-microphthalmia-ectrodactyly of lower limbs-prognathism syndrome
Syndromic microphthalmia type 8
Viljoen-Smart syndrome

Kod ORPHA

3434

Kod OMIM

601349

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD21.0

[*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