

Opis choroby *

Definicja

Miller-Dieker Syndrome (MDS) is a contiguous gene deletion syndrome of chromosome 17p13.3, characterised by classical lissencephaly (lissencephaly type 1) and distinct facial features. Additional congenital malformations can be part of the condition.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lissencephaly due to 17p13.3 deletion
Lizencefalia spowodowana delecją 17p13.3
Monosomia 17p13.3
Telomerowa delecja 17p
Monosomy 17p13.3
Telomeric deletion 17p

Kod ORPHA

531

Kod OMIM

247200

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.1

*Źródło

orphanet