

## 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