

Artrogrypoza dystalna typu 5D

Kod Orpha: 329457 Kod OMIM: 615065

Opis choroby *

Definicja

Distal arthrogryposis type 5D is a rare subtype of distal arthrogryposis syndrome characterized by arthrogryposis multiplex congenita affecting the hands, feet, ankle, shoulders and/or neck, with camptodactyly of the fingers and limited knee and hip extension, associated with asymmetric ptosis and, less frequently, other ocular manifestations (e.g. ophthalmoplegia, strabismus). Affected individuals frequently have a bulbous nose, furrowed tongue, micro/retrognathia, a short neck, congenital hip dislocation, club feet, scoliosis and short stature.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

DA5D

Artrogrypoza dystalna typu 5 bez
oftalmoparezy

Artrogrypoza dystalna typu 5 bez oftalmoplegii
DA5D

Distal arthrogryposis type 5 without
ophthalmoparesis

Distal arthrogryposis type 5 without
ophthalmoplegia

Kod ORPHA

329457

Kod OMIM

615065

Kod ICD10

Q68.8

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