

Zespół artrogrypozy, ograniczonych ruchów gałek ocznych i zaburzeń czynności elektrycznej siatkówki

Kod Orpha: 1154 Kod OMIM: 108145

Opis choroby *

Definition

An inherited developmental defect syndrome characterized by multiple congenital contractures of limbs, without primary neurologic and/or muscle disease that affects limb function, and ocular anomalies (ptosis, external ophthalmoplegia and/or strabismus). Intelligence is normal.

Dane

Classification

Zespół wad wrodzonych

Synonyms

Distal arthrogryposis type 5
Artrogrypoza dystalna typu 5
Artrogrypoza dystalna typu IIB
Artrogrypoza dystalna z oftalmoplagią
Distal arthrogryposis type IIB
Distal arthrogryposis with ophthalmoplegia
Oculomelic amyoplasia

ORPHA code

1154

OMIM code

108145

ICD10 code

Q68.8

ICD11 code

LD26.4Y

[*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