

Opis choroby *

Definicja

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1154	108145	Q68.8

Kod ICD11
LD26.4Y

*Źródło

orphanet