

# Pozaosiowa dyzostoza kończynowo-twarzowa

## Kod Orpha: 246 Kod OMIM: 263750

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare acrofacial dysostosis that is characterized by mandibular and malar hypoplasia, small and cup-shaped ears, lower lid ectropion, and symmetrical postaxial limb deficiencies with absence of the fifth digital rays and ulnar hypoplasia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Acrofacial dysostosis, Genee-Wiedemann type  
Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Genee i Wiedmanna  
Dyzostoza żuchwowo-twarzowa z pozaosiowymi wadami kończyn  
Pozaosiowa dyzostoza kończynowa  
Zespół Millera  
Mandibulofacial dysostosis with postaxial limb anomalies  
Miller syndrome  
POADS  
Postaxial acrodysostosis

#### Kod ORPHA

246

#### Kod OMIM

263750

#### Kod ICD10

Q75.4

#### Kod ICD11

LD25.2

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)