

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