

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 Acrofacial dysostosis, Genee-Wiedemann type

Synonimy

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