

Zespół Freemana i Sheldona

Kod Orpha: 2053 Kod OMIM: 618436

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital, distal arthrogryposis syndrome characterized by microstomia, whistling-face appearance, Chin with V- or H- shaped creased, and prominent nasolabial folds; most patients present club foot and congenital joint contractures of the hands and feet. It is the most severe form of distal arthrogryposis.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Craniocarpotarsal dysplasia
Dysplazja czaszkowo-nadgarstkowo-skokowa
Dystalna artrogrypoza typu 2A
Dystrofia czaszkowo-nadgarstkowo-skokowa
Zespół gwizdzącej twarzy
Craniocarpotarsal dystrophy
Distal arthrogryposis type 2A
Freeman-Burian syndrome
Whistling face syndrome

Kod ORPHA
2053

Kod OMIM
618436

Kod ICD10
Q87.0

Kod ICD11
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