

## 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