

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic congenital malformation syndrome characterized by microcephaly, short stature, digital anomalies (brachymesophalangy, fifth finger clinodactyly, syndactyly of toes and hypoplastic thumbs) and mild intellectual disabilities but that lacks the manifestations of gastrointestinal atresia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Brachydactyly-short stature-microcephaly syndrome

FGLDS2

FS2

MMT typu 2

Zespół brachydaktylia-niski wzrost-małowłowie

Zespół Brunnera i Wintera typu 2

Zespół małowłowie - niepełnosprawność intelektualna - szczelina tchawiczo-przłykowa typu 2

Zespół małowłowie-anomalie palców-prawidłowy rozwój intelektualny typu 2

Brunner-Winter syndrome type 2

FGLDS2

FS2

MMT type 2

Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome type 2

Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome type 2

Kod ORPHA

391646

Kod OMIM

614326

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orpho:net