

## 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-przelykowa 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