

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic congenital malformation syndrome characterized by digital anomalies (shortening of the 2nd and 5th middle phalanx of the hand, clinodactyly of the 5th finger, syndactyly of toes 2-3 and/or 4-5, thumb hypoplasia), microcephaly, facial dysmorphism (short palpebral fissures and micrognathia), gastrointestinal atresia (primarily esophageal and/or duodenal), and mild-to-moderate learning disability.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Brunner-Winter syndrome type 1
Anomalie palców z krótkimi szparami powiekowymi i atrezią przełyku lub dwunastnicy typu 1
FGLDS1
FS1
Małogłowie - niepełnosprawność intelektualna - szczelina tchawiczo-przełykowa typu 1
Małogłowie - zespół oczno-palcowo-przełykowo-dwunastniczy typu 1
Małogłowie-anomalie palców-normalna inteligencja typu 1
MMT typu 1
Zespół Brunnera i Wintera typu 1
Zespół MODED typu 1
Zespół oczno-palcowo-przełykowo-dwunastniczy typu 1
Zespół ODED typu 1
Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus or duodenum type 1
FGLDS1
FS1
MMT type 1
MODED syndrome type 1
Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome type 1
Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome type 1
Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome syndrome type 1
ODED syndrome type 1

Oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome
type 1

Kod ORPHA

391641

Kod OMIM

164280

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet