

# Zespół nie-letalnej autosomalnej recesywnej mnogiej artrogrypozy wrodzonej związanej z MYBPC1

**Kod Orpha: 498693 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare arthrogryposis syndrome characterized by arthrogryposis multiplex congenita with contractures involving multiple joints of the upper and lower limbs, camptodactyly of fingers and toes, skeletal abnormalities such as scoliosis and *pectus excavatum*, as well as variable speech and motor delay and hypotonia. Facial dysmorphism includes long eyelashes, periorbital fullness, ptosis, epicanthal folds, high arched/cleft palate, and micrognathia.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal AMC syndrome  
MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal AMC syndrome

#### Kod ORPHA

498693

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q74.3

#### Kod ICD11

-

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)