

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by the triad of patent ductus arteriosus (PDA), facial dysmorphism (wide-set eyes, downslanting palpebral fissures, mild ptosis, flat midface, flat nasal bridge and upturned nasal tip, short philtrum with a triangular mouth, and thickened, everted lips) and hand anomalies (aplasia or hypoplasia of the middle phalanges of the fifth fingers).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Patent ductus arteriosus with facial dysmorphism and abnormal fifth digits
Przetrwały przewód tętniczy z dysmorfia twarzą i nieprawidłowymi piątymi palcami rąk

Kod ORPHA

46627

Kod OMIM

169100

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet