

Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Weyersa

Kod Orpha: 952 Kod OMIM: 193530

Opis choroby *

Definicja

A rare ectodermal dysplasia syndrome with bone abnormalities characterized by onychodystrophy; anomalies of the lower jaw, oral vestibule and dentition; post-axialpolydactyly; moderately restricted growth with short limbs; and normal intelligence. Although it closely resembles Ellis-van Creveld syndrome (see this term), an allelic disorder and another type of ciliopathy, WAD is usually a milder disease without the presence of heart abnormalities and is inherited in an autosomal dominant manner.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Curry-Hall syndrome
Dyzostoza kończynowo-zębowa typu Weyersa
Dyzostoza kończynowo-zębowa Weyersa
Zespół Curry i Halla
Weyers acrodental dysostosis
Weyers acrofacial dysostosis

Kod ORPHA

952

Kod OMIM

193530

Kod ICD10

Q75.4

Kod ICD11

LD25.2

[*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