

Sztywność kciuka - brachydaktylia - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 1078 Kod OMIM: 188201

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, congenital limb malformation syndrome characterized by bilateral thumb ankylosis, type A brachydactyly and mild to moderate intellectual disability. Patients present thumb stiffness and abnormalities of the metacarpal bones, frequently associated with mild facial dysmorphism and signs of obesity. There have been no further descriptions in the literature since 1990.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Piussan-Lenaerts-Mathieu syndrome
Zespół Piussana, Lenaerts i Mathieu

Kod ORPHA

1078

Kod OMIM

188201

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl