

# Arteogrypoza - gwiździąca twarz

## Kod Orpha: 1150 Kod OMIM: 208155

### Opis choroby \*

#### Definicja

An extremely rare type of arthrogryposis multiplex congenita characterized by the combination of multiple joint contractures with movement limitation, microstomia with a whistling appearance of the mouth that may cause feeding, swallowing, and speech difficulties, a distinctive expressionless facies, severe developmental delay, central and autonomous nervous system dysfunction (excessive salivation, temperature instability, myoclonic epileptic fits, bradycardia), occasionally Pierre-Robin sequence, and lethality generally occurring during the first months of life. Arthrogryposis multiplex congenita-whistling face syndrome has been suggested to be a fetal akinesia deformation sequence.

#### Dane

##### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

##### Synonimy

Illum syndrome  
Zespół Illum

##### Kod ORPHA

1150

##### Kod OMIM

208155

##### Kod ICD10

Q87.8

##### Kod ICD11

LD26.41

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)