

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic, congenital malformation syndrome characterized by microcephaly, short stature and numerous digital anomalies (brachymesophalangy, fifth finger clinodactyly, syndactyly of toes and hypoplastic thumbs), mild learning deficit and short palpebral fissures. The two subtypes are clinically distinguished by the presence (type 1) or absence (type 2) gastrointestinal atresia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Brunner-Winter syndrome

Anomalie palców ze skróceniem szpar
powiekowych i atrezią przełyku lub dwunastnicy

FGLDS

FS

Małogłowie - niepełnosprawność intelektualna -
szczelina tchawiczo-przełykowa

Małogłowie - zespół oczno-palcowo-przełykowo-
dwunastniczy

MMT

Zespół Brunnera i Wintera

Zespół małogłowie-anomalie palców-normalna
inteligencja

Zespół MODED

Zespół oczno-palcowo-przełykowo-dwunastniczy

Zespół ODED

Digital anomalies with short palpebral fissures
and atresia of esophagus or duodenum

FGLDS

FS

MMT

MODED syndrome

Microcephaly-digital anomalies-normal
intelligence syndrome

Microcephaly-intellectual disability-
tracheoesophageal fistula syndrome

Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal
syndrome syndrome

ODED syndrome

Oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome

Kod ORPHA

Kod OMIM

Kod ICD10

1305

614326

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet