

Malformacja Dandy'ego i Walkera - polidaktylia zaosiowa

Kod Orpha: 1566 Kod OMIM: 220220

Opis choroby *

Definicja

Zaburzenie syndromiczne, którego główną cechą jest powiązanie malformacji Dandy'ego-Walkera i polidaktylii pozaosiowej. Malformacja Dandy'ego-Walkera ma zmienną ekspresję i charakteryzuje się torbielą tylnego dołu czaszki komunikującą się z komorą czwartą, częściowym lub całkowitym brakiem robaka mózdzku i czasami wodogłowiem. Polidaktylia pozaosiowa obejmuje tetrameliczną polidaktylię pozaosiową dłoni i stóp z możliwym powiększeniem piątych kości śródrezcza i śródstopia, a także rozdwojoną piątą kością śródrezcza.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

DWM with postaxial polydactyly
DWM z polidaktylią zaosiową
Zespół Pierquina
Pierquin syndrome

Kod ORPHA

1566

Kod OMIM

220220

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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