

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych DWM with postaxial polydactyly	DWM z polidaktylią zaosiową
	Zespół Pierquina
	Pierquin syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1566	220220	Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet