

Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Cantu

Kod Orpha: 163654 Kod OMIM: 611717

Opis choroby *

Definicja

Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type is an extremely rare type of spondyloepiphyseal dysplasia (see this term) described in about 5 patients to date and characterized by clinical signs including short stature, peculiar facies with blepharophimosis, upward slanted eyes, abundant eyebrows and eyelashes, coarse voice, and short hands and feet (brachymetacarpalia, brachymetatarsalia and brachyphalangia).

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy

SED-BDS
Dysplazja kręgowo-nasadowa - brachydaktylia
- zaburzenia mowy
Dysplazja Tattoo
SED-BDS
Zespół Fantasy Island
Tattoo dysplasia

Kod ORPHA
163654

Kod OMIM
611717

Kod ICD10
Q77.7

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