

Zniekształcenie kończyny dolnej - spodziectwo

Kod Orpha: 2487 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zniekształcenie kończyny dolnej – spodziectwo jest rzadką wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się ciężkimi, jedno- lub obustronnymi wadami kończyn dolnych (niedorozwój kości piszczelowej, stopy szpotawe z rozszczepem oraz oligosyndaktylia), prawidłowymi kończynami górnymi i spodziectwem. Opisywano także cechy dysmorfii (krótka szyja i nisko osadzone, duże uszy), wady przegrody międzyprzedsionkowej, zwężenia połączenia moczowodowo-miedniczkowego i niewielkie przegrody śledziony. Od 1977 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fried-Goldberg-Mundel syndrome
Zespół Frieda, Goldberga i Mundela

Kod ORPHA

2487

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl