

NIEAKTUALNE: Wrodzona łukowatość kości długich

Kod Orpha: 2292 Kod OMIM: 264050

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by congenital symmetric or asymmetric shortness and bowing of long bones, resulting in shortness of limbs and limited extension at the knees and elbows. Additional reported features are "beaten metal" appearance of the skull, dolichomacrocephaly, ocular hypertelorism, and anterior beaking and bone-within-bone appearance of vertebrae. There have been no further descriptions in the literature since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Wrodzony zespół wygięcia kości długich, niskiego wzrostu, dolichomakrocefalii i hiperteloryzmu ocznego

Kod ORPHA

2292

Kod OMIM

264050

Kod ICD10

Q68.5

Kod ICD11

LB96.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.