

Opis choroby *

Definicja

Zaosiowa oligodaktylia czterokończynowa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym zaburzeniem rozwojowym kończyn, które charakteryzuje się izolowaną, pozaosiową oligodaktylią dotyczącą wszystkich czterech kończyn. U pacjentów występuje stały zestaw wad rozwojowych, od całkowitego braku kości śródrecza, śródstopia i paliczków 5-ych palców do całkowitego braku śródrecza i śródstopia kości tych palców, z szczątkowymi pozostałościami dystalnych paliczków 5-ych palców. Od 1993 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

2730

Kod OMIM

176240

Kod ICD10

Q73.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet