

Wady oka - arachnodaktylia - kardiopatia

Kod Orpha: 2725 Kod OMIM: 609465

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic bone development disorder characterized by pre- and postnatal growth retardation, skeletal anomalies such as arachnodactyly and bilateral talipes equinovarus, joint contractures with camptodactyly, dysmorphic facial features (including midface hypoplasia or micrognathia), and abnormalities of the anterior segment of the eye. Skeletal imaging may show diffuse osteopenia and multiple fractures. The syndrome is lethal within the first year of life.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Al Gazali-Al Talabani syndrome
Zespół Al Gazali i Al Talabani
Zespół Al Gazali i Lytle
Al Gazali-Lytle syndrome

Kod ORPHA

2725

Kod OMIM

609465

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl