

# **Autosomalny recesywny zespół osteolizy dystalnej**

## **Kod Orpha: 2776 Kod OMIM: 259610**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

An early-onset distal osteolysis characterised by severe resorption of the hands and feet and absence of the distal and middle phalanges. It has been described in a son and daughter born to consanguineous parents. Other manifestations include distal muscular hypertrophy, flexion contractures, short stature, mild intellectual deficit and characteristic facies (maxillary hypoplasia, exophthalmos, and a broad nasal tip). It is transmitted as an autosomal recessive trait.

#### **Dane**

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Distal osteolysis-short stature-intellectual disability syndrome Osteoliza dystalna - niski wzrost - niepełnosprawność intelekualna Zespół Petit i Frynsa Petit-Fryns syndrome
<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>
2776	259610
<b>Kod ICD11</b>	<b>Kod ICD10</b>
FB86.2	M89.5

---

\*Źródło

orphanet

### **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)