

Opis choroby *

Definicja

Osteocraniostenosis is a lethal skeletal dysplasia characterized by a cloverleaf skull anomaly, facial dysmorphism, limb shortness, splenic hypo/aplasia and radiological anomalies including thin tubular bones with flared metaphyses and deficient calvarial mineralization.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Gracile bone dysplasia

Dysplazja wiotkich kości

Zespół kostno-czaszkowo-śledzionowy

Osteocraniosplenic syndrome

Kod ORPHA

2763

Kod OMIM

602361

Kod ICD10

Q78.0

Kod ICD11

LD24.D

*Źródło

orphanet