

Zespół brachydaktylii, niskiego wzrostu i barwnikowego zwyrodnienia siatkówki

Kod Orpha: 166035 Kod OMIM: 250410

Opis choroby *

Definicja

*Zespół brachydaktylii, niskiego wzrostu i barwnikowego zwyrodnienia siatkówki jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wrodzonych wad rozwojowych kończyn. Charakteryzuje się niskim wzrostem (niewielki lub znaczny niedobór wzrostu), brachydaktylią i zwyrodnieniem siatkówki (zwykle barwnikowe zwyrodnienie siatkówki); towarzyszy różnego stopnia niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie rozwoju i wady twarzoczaszki.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
166035

Kod OMIM
250410

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl