

Osteoporoza - wielkogłowie - ślepota - nadmierna ruchomość stawów

Kod Orpha: 2787 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by mild intellectual disability, osteoporosis, delayed bone age, macrocephaly with wormian bones and frontal bossing, anomalies of fingers, nails, and teeth, thoracic deformities, hyperextensibility of joints, as well as congenital amaurosis and paraplegia. There have been no further descriptions in the literature since 1981.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Heide syndrome
Zespół Heidego

Kod ORPHA

2787

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

LD24.KY

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.