

## 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	Kod OMIM	Kod ICD10
166035	250410	Q87.8
Kod ICD11		
-		

---

### \*Źródło

orphanet