

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