

Dysplazja mezomeliczna kończyn górnych

Kod Orpha: 2497 Kod OMIM: 191440

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by isolated upper limb mesomelic dysplasia. Patients present with ulnar hypoplasia with severe radial bowing, but normal stature.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fryns-Hofkens-Fabry syndrome
Hipoplazja kości łokciowej
Zespół Frynsa, Hofkensa i Fabry'ego
Ulna hypoplasia

Kod ORPHA

2497

Kod OMIM

191440

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD24.A

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.