

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 Fryns-Hofkens-Fabry syndrome

Synonimy

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