

Dysplazja przynasadowa - hipoplazja szczęki - brachydaktylia

Kod Orpha: 2504 Kod OMIM: 156510

Opis choroby *

Definicja

Metaphyseal dysplasia-maxillary hypoplasia-brachydacty syndrome is characterized by metaphyseal dysplasia associated with short stature and facial dysmorphism (a beaked nose, short philtrum, thin lips, maxillary hypoplasia, dystrophic yellowish teeth) and acral anomalies (short fifth metacarpals and/or short middle phalanges of fingers two and five). It has been described in several members spanning four generations of a French-Canadian family. The syndrome is likely to be transmitted as an autosomal dominant trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2504

Kod OMIM
156510

Kod ICD10
Q77.8

Kod ICD11
LD24.7

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl