

Aplazja kości strzałkowej - złożona brachydaktylia

Kod Orpha: 2639 Kod OMIM: 228900

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome characterised by severe reduction or absence of the fibula and complex brachydactyly. Less than 30 cases have been described in the literature so far. The syndrome is inherited in an autosomal recessive manner and is caused by mutations in the cartilage-derived morphogenetic protein-1 gene (*GDF5*).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Du Pan syndrome
Zespół Du Pan

Kod ORPHA

2639

Kod OMIM

228900

Kod ICD10

Q73.8

Kod ICD11

LD26.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.