

# Aplazja kości strzałkowej - złożona brachydaktylia

## Kod Orpha: 2639 Kod OMIM: 228900

### Opis choroby \*

#### Definition

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

#### Classification

Zespół wad wrodzonych

#### Synonyms

Du Pan syndrome  
Zespół Du Pan

#### ORPHA code

2639

#### OMIM code

228900

#### ICD10 code

Q73.8

#### ICD11 code

LD26.0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.