

Niskorostłość mezomeliczna - rozszczep podniebienia - kampodaktylia

Kod Orpha: 2631 Kod OMIM: 249710

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome characterised by mesomelic shortening and bowing of the limbs, camptodactyly, skin dimpling and cleft palate with retrognathia and mandibular hypoplasia. It has been described in a brother and sister born to consanguineous parents. Transmission is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mesomelic dysplasia, Kozłowski-Reardon type
Zespół Reardona, Halla i Slaney'a
Mesomelic dysplasia, Reardon type
Reardon-Hall-Slaney syndrome

Kod ORPHA

2631

Kod OMIM

249710

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD24.A

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl