

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic skeletal dysplasia characterized by severe disproportionate short stature with mesomelic and rhizomelic shortening of the upper and lower limbs.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Mesomelic dwarfism, Langer type

Synonimy

Karłowatość mezomeliczna typu Langerera

Kod ORPHA

2632

Kod OMIM

249700

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.A

*Źródło

orphanet