

Niskorostość mezomeliczna typu Nievergelta

Kod Orpha: 2633 Kod OMIM: 163400

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by severe mesomelic shortness particularly of the lower limbs with distinctive triangular or rhomboid-shaped tibiae and fibulae, accompanied by bony protuberances and skin dimples. Additional manifestations include radioulnar synostosis, dislocation of the radial head, abnormalities of the hands (such as oligosyndactyly or fusiform-shaped fingers) and feet (pes equinovarus, synostoses of tarsals/metatarsals and phalanges), and dysmorphic facial features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mesomelic dwarfism, Nievergelt type
Zespół Nievergelta
Nievergelt syndrome

Kod ORPHA

2633

Kod OMIM

163400

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD24.A

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.