

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe, primary bone dysplasia characterized by intrauterine and postnatal growth retardation, microcephaly, facial dysmorphism, skeletal dysplasia, low-birth weight and brain anomalies.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych MOPD types I and III

Synonimy

MOPD typy I i III

Pierwotna niskorosłość mikrocefaliczna, typu Crachami

Pierwotna niskorosłość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu Taybiego i Lindera

Zespół Taybiego i Lindera

Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism, Taybi-Linder type

Primordial microcephalic dwarfism, Crachami type

Taybi-Linder syndrome

Kod ORPHA

2636

Kod OMIM

210730

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD20.2

*Źródło

orphanet