

# Brak kości promieniowej - anomalie odbytu i narządów płciowych

## Kod Orpha: 3016 Kod OMIM: 312190

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Brak kości promieniowej - anomalie odbytu i narządów płciowych jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad ubytkowych kończyn, który charakteryzuje się obustronną aplazją/hipoplazją kości promieniowej, powodującą skrócenie/brak przedramion, z towarzyszącymi wadami odbytu i zewnętrznymi narządów płciowych (spodziectwo lub zarośnięcie odbytu). Dodatkowo opisywano wodogłowie i brak palców przedosiowo. Od 1993 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
3016

Kod OMIM  
312190

Kod ICD10  
Q87.8

Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)