

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 wodogłowcie 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