

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