

# Zespół rizomeliczny, typu Urbacha

## Kod Orpha: 3098 Kod OMIM: 268250

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół rizomeliczny typu Urbacha, jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się skrócenie proksymalnych odcinków kończyn górnych i innymi anomaliami szkieletowymi (np. niski wzrost, zwichnięcie stawów biodrowych, nieprawidłowy kciuk z rozszczepem dystalnego paliczka), dysmorfia twarzoczaszki (np. małogłowie, duże ciemię przednie, delikatne i rzadkie owłosienie głowy, zapadnięty grzbiet nosa, wysokie podniebienie, małozuchwie, krótka szyja), wrodzonymi wadami serca (np. zwężenie tętnicy płucnej), opóźnionym rozwojem psychoruchowym i łagodnymi przykurczami łokci. W badaniu radiologicznym można zaobserwować poszerzone nasady, płaskie kręgi i/lub wady palców.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
3098

Kod OMIM  
268250

Kod ICD10  
Q87.1

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)