

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