

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, małożuchwie, 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	Kod OMIM	Kod ICD10
3098	268250	Q87.1
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet