

Brachydaktylia - długie kciuki

Kod Orpha: 2946 Kod OMIM: 112430

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant heart-hand syndrome that is characterized by bisymmetric brachydactyly accompanied by long thumbs, joint anomalies (restriction of motion at the shoulder and metacarpophalangeal joints) and cardiac conduction defects. Additional features include small hands and feet, clinodactyly, narrow shoulders with short clavicles, pectus excavatum and mild shortness of the limbs, cardiomegaly and murmur of pulmonic stenosis. There have been no new reports since 1981.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Brachydactyly, long thumb type
	Brachydaktylia - długie kciuki, typu długiego kciuka
Kod ORPHA	Kod OMIM
2946	112430
Kod ICD10	Kod ICD11
	-
Kod ICD11	
	-

*[Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.