

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Prata, Liberala i Goncalvesa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowaną dyzostozą, która charakteryzuje się brachydaktylią i innymi wadami palców dłoni/stóp (krótkie i/lub szerokie kości śródrezcza, nieprawidłowości lub brak kości śródrezcza, szerokie paluchy), synostozą (zrośnięciem) kości nadgarstka, zrośniętymi kręgami szyjnymi, skoliozą i zamkniętym rozszczepem kręgosłupa. W literaturze od 1984 roku nie było nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Brachydactyly-scoliosis-carpal fusion syndrome

Brachydaktylia - skolioza - fuzja kości nadgarstka

Dysplazja kończyn - skolioza

Prata-Liberal-Goncalves syndrome

Kod ORPHA

2956

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet