

Zespół podobny do zespołu Larsena, typ B3GAT3

Kod Orpha: 284139 Kod OMIM: 245600

Opis choroby *

Definicja

Larsen-like syndrome, B3GAT3 type is a rare, genetic, primary bone dysplasia characterized by laxity, dislocations and contractures of the joints, short stature, foot deformities (e.g. clubfeet), broad tips of fingers and toes, short neck, dysmorphic facial features (hypertelorism, downslanting palpebral fissures, upturned nose with anteverted nares, high arched palate) and various cardiac malformations. Severe disease is associated with multiple fractures, osteopenia, arachnodactyly and blue sclerae. A broad spectrum of additional features, including scoliosis, radio-ulnar synostosis, mild developmental delay, and various eye disorders (glaucoma, amblyopia, hyperopia, astigmatism, ptosis), are also reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Multiple joint dislocations-short stature-craniofacial dysmorphism-congenital heart defects syndrome
Wielokrotne przemieszczenia stawów - niski wzrost - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wrodzone wady serca

Kod ORPHA

284139

Kod OMIM

245600

Kod ICD10

Q74.8

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