

Opis choroby *

Definicja

A rare bone disease and a form of microcephalic primordial dwarfism characterized by severe pre- and postnatal growth retardation, with marked microcephaly in proportion to body size, skeletal dysplasia, abnormal dentition, insulin resistance, and increased risk for cerebrovascular disease.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MOPD type II

MOPD typu II

Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna

Majewskiego typu II

Majewski osteodysplastic primordial dwarfism

type II

Kod ORPHA

2637

Kod OMIM

210720

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD20.2

*Źródło

orphanet