

Opis choroby *

Definicja

Dysplazja tanatoforyczna (TD) jest ciężką i uogólnioną letalną dysplazją szkieletową obecną w okresie prenatalnym i charakteryzującą się skróceniem kończyn, wielkogłowieciem, wąską klatką piersiową i odrębnym wyglądem twarzy. Wyróżnia się typ I (TD1) i typ II (TD2) (zobacz te terminy), które można odróżnić poprzez kształt kości podudzi oraz czaszki.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

TD

Karłowatość tanatoforyczna

TD

Kod ORPHA

2655

Kod OMIM

187601

Kod ICD10

Q77.1

Kod ICD11

LD24.02

*Źródło

orphanet