

Opis choroby *

Definicja

NEK9-related lethal skeletal dysplasia is a rare, lethal, primary bone dysplasia characterized by fetal akinesia, multiple contractures, shortening of all long bones, short, broad ribs, narrow chest and thorax, pulmonary hypoplasia and a protruding abdomen. Short bowed femurs may also be associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lethal skeletal dysplasia-fetal akinesia-
contractures-thoracic dysplasia-pulmonary
hypoplasia syndrome
Zespół letalnej dysplazji szkieletowej, akinezji
płodu, przykurczy, dysplazji klatki piersiowej i
hipoplazji płuc

Kod ORPHA

464366

Kod OMIM

617022

Kod ICD10

Q77.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet