

## 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