

# Brachyolmia, typ recesywny

Kod Orpha: 448242 Kod OMIM: 271630

## Opis choroby \*

### Definicja

Brachyolmia, recessive type is a form of brachyolmia (see this term), a group of rare genetic skeletal disorders, characterized by short-trunked short stature with platyspondyly and scoliosis. Corneal opacities and precocious calcification of the costal cartilage are rare syndromic components. Premature pubarche may occur.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Brachyolmia, Hobaek/Toledo type  
Autosomalna recesywna brachyolmia, typ Hobaek/Toledo

#### Kod ORPHA

448242

#### Kod OMIM

271630

#### Kod ICD10

Q76.3

#### Kod ICD11

LD24.5Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.