

Autosomalna recesywna dysplazja kręgowo-przynasadowa, typ Mégarbané

Kod Orpha: 401979 Kod OMIM: 613320

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna dysplazja kręgowo-przynasadowa, typ Mégarbané jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się opóźnieniem wzrastania wewnątrzmacicznego, nieproporcjonalnie niskim wzrostem pre- i postnatalnym ze skróceniem proksymalnych odcinków kończyn, dysmorfią twarzy, krótką szyją i małą klatką piersiową. Może wystąpić hipotonia, powiększenie serca i całościowe opóźnienie rozwoju. Opisywano szereg zmian radiologicznych, w tym bańkowato poszerzone końce żeber, płaskie trzony kręgów, kwadratowe kości biodrowe, płytką panewkę z ostrogą przypominającą trójząb, niedorozwój kości kulszowych i opóźnione kostnienie nasad.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
401979

Kod OMIM
613320

Kod ICD10
Q77.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl