

## 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, dysmorfia 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 kręków, 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	Kod OMIM	Kod ICD10
401979	613320	Q77.8
<b>Kod ICD11</b>		
-		

---

### \*Źródło

orphanet