

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 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	Kod OMIM	Kod ICD10
401979	613320	Q77.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet