

Zespół agnezja kości krzyżowej-nieprawidłowe kostnienie trzonów kręgów-przetrwały kanał struny grzbietowej

Kod Orpha: 397927 Kod OMIM: 615709

Opis choroby *

Definicja

*Zespół agnezja kości krzyżowej-nieprawidłowe kostnienie trzonów kręgów-przetrwały kanał struny grzbietowej jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wady cewy nerwowej, który charakteryzuje się agnezją kości krzyżowej i nieprawidłowym kostnieniem trzonów kręgów, z prawidłowymi łukami kręgowymi oraz zachowanym kanałem struny grzbietowej w badaniu ultrasonograficznym. Dodatkowe objawy obejmują obustronne stopy końsko-szpotawe, małowodzie, pojedynczą tętnicę pępkową oraz, w niektórych przypadkach, zwiększoną przezierność karku.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
397927

Kod OMIM
615709

Kod ICD10
Q87.5

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