

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół agenezja kości krzyżowej-nieprawidłowe kostnienie trzonów kręgów-przetrwały kanał struny grzbietowej jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wady cewy nerwowej, który charakteryzuje się agenezją 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

orphonet