

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic bone disease characterized by short stature, bilateral congenital hip dislocation, radial head dislocation, carpal coalition, scoliosis, pes cavus, and atlantoaxial subluxation. Dysmorphic facial features include broad forehead, broad nasal bridge, hypertelorism, and mild midface hypoplasia. Association with bilateral sensorineural hearing loss has also been described.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bilateral hip and radial head dislocations-short stature-scoliosis-carpal coalitions-pes cavus-facial dysmorphism syndrome
Zespół obustronnych zwichnięć bioder i głowy kości promieniowej, niskiego wzrostu, skoliozy, zrostów kości nadgarstka, stopy wydrążonej i dysmorfii twarzy

Kod ORPHA

438117

Kod OMIM

615155

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet