Spektrum regresji kaudalnej i syrenomelii
Kod Orpha: 444941 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja
Grupa rzadkich genetycznych wad rozwojowych w przebiegu zaburzeń embriogenezy, charakteryzujących się różnego stopnia wadami okolicy kaudalnej, które dotyczą brzucha, miednicy, nerek, odbytu, układu moczowo-płciowego i/lub kręgosłupa lędźwiowo-krzyżowego, ze zrośnięciem kończyn dolnych lub bez. Fenotyp jest bardzo zmienny, począwszy od lżejszych postaci z izolowaną agenezją kości ogonowej do ciężkich form z pojedynczą szczątkową kończyną. Opisywano również wady ośrodkowego układu nerwowego.
Dane

Klasyfikacja
Grupa fenomenów

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
444941	-	-

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl