

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

444941

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet