

Opis choroby *

Definicja

*Brachydaktylia Sugarmana jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, wrodzoną wadą kończyny, która charakteryzuje się brachydaktylią (skróceniem) palców, ze znacznym skróceniem bliższych (proksymalnych) paliczków i ograniczeniem ruchomości proksymalnych stawów międzypaliczkowych, a także grzbietowym i proksymalnym położeniem pozbawionych stawów paluchów (z zagięciem kątowym lub bez). Na obrazach radiologicznych dłoni widoczne są obustronnie zdwojone pierwsze kości śródrezcza i dwupaliczkowe piąte palce. Od 1982 roku nie pojawiły się w literaturze nowe opisy tego zespołu.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Wada morfologiczna	Sugarman-Hager-Kulik syndrome Zespół Sugarmana, Hagera i Kulika

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
498602	272150	Q71.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet