

Zespół keloidów bliznowaciejących, ograniczonej ruchomości w stawach i podwyższonego stosunku średnicy zagłębienia do średnicy tarczy nerwu wzrokowego sprzężony z chromosomem X

Kod Orpha: 482606 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by congenital contractures of the distal interphalangeal joints, progressive stiffness of the shoulders and neck, keloid scarring, increased optic cup-to-disc ratio, and renal stones. Additional reported features include arthritis, osteoporosis, hypoplastic flexion creases, clinodactyly, anxiety, and facial dysmorphism (such as sloping forehead, prominent supraorbital ridges, downslanting palpebral fissures, prominent ears, and high arched palate). Female carriers exhibit a variable, milder phenotype.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
482606

Kod OMIM
-

Kod ICD10
-

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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