

# Atelosteogeneza typu II

Kod Orpha: 56304 Kod OMIM: 256050

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, lethal perinatal bone dysplasia characterized by limb shortening, normal sized skull with cleft palate, hitchhiker thumbs, distinctive facial dysmorphism and radiographic skeletal features, caused by mutations in the diastrophic dysplasia sulfate transporter gene.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

AO2  
AO2  
AOII  
Atelosteogeneza typu 2  
Dysplazja De la Chapelle  
Noworodkowa dysplazja kości typu 1  
AOII  
Atelosteogenesis type 2  
De la Chapelle dysplasia  
Neonatal osseous dysplasia type 1

Kod ORPHA  
56304

Kod OMIM  
256050

Kod ICD10  
Q77.5

Kod ICD11  
LD24.03

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)