

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