

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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	Kod OMIM	Kod ICD10
56304	256050	Q77.5

Kod ICD11
LD24.03

*Źródło

orphanet