

# Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Majewskiego

## Kod Orpha: 93269 Kod OMIM: 613091

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare ciliopathy with major skeletal involvement characterized by a hypoplastic thorax with short ribs and protuberant abdomen, micromelia with particularly short tibiae with ovoid configuration, pre- and postaxial polydactyly, brachydactyly, hypoplasia or aplasia of nails, and dysmorphic craniofacial features (such as prominent forehead, low-set and malformed ears, short and flat nose, lobulated tongue, micrognathia, and cleft lip/palate). Additional reported manifestations include urogenital, gastrointestinal, cardiovascular, and cerebral malformations, among others. The condition is fatal in the neonatal period.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Short rib-polydactyly syndrome type 2  
Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 2

#### Kod ORPHA

93269

#### Kod OMIM

613091

#### Kod ICD10

Q77.2

#### Kod ICD11

LD24.B0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)