

Opis choroby *

Definicja

Dysplazja/karłowatość tanatoforyczna typu II jest formą dysplazji tanatoforycznej (zobacz ten termin), która charakteryzuje się skróceniem kończyn (mikromelia), prostymi kośćmi długimi, wielkogłowiem, brachydaktylią (skrócenie palców), skróconymi żebrami i czaszką o kształcie koniczyny trójlistnej (kleeblattschaedel).

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Cloverleaf skull-micromelic bone dysplasia syndrome

Czaszka w kształcie trójlistnej koniczyny - dysplazja mikromeliczna kości

Karłowatość tanatoforyczna - czaszka w kształcie trójlistnej koniczyny

Karłowatość tanatoforyczna typu 2

TD2

TD2

Thanatophoric dwarfism type 2

Thanatophoric dwarfism-cloverleaf skull syndrome

Kod ORPHA

93274

Kod OMIM

187601

Kod ICD10

Q77.1

Kod ICD11

LD24.02

*Źródło

orphanet