

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital limb formation characterized by partial or complete absence of the tibia with a relatively intact fibula.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

Congenital absence of tibia

Brak kości piszczelowej

Wrodzona aplazja i dysplazja kości piszczelowej z prawidłową kością strzałkową

Wrodzone skrócenie kości piszczelowej

Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula

Congenital longitudinal deficiency of the tibia

Tibial longitudinal meromelia

Kod ORPHA

93322

Kod OMIM

275220

Kod ICD10

Q72.5

Kod ICD11

LB9A.1

*Źródło

orphanet