

Autosomalny recesywny zespół Kenny i Caffey

Kod Orpha: 93324 Kod OMIM: 244460

Opis choroby *

Definicja

A rare, primary bone dysplasia characterized by prenatal and postnatal growth retardation, short stature, cortical thickening and medullary stenosis of the long bones, absent diploic space in the skull bones, hypocalcemia due to the hypoparathyroidism, small hands and feet, delayed mental and motor development, intellectual disability, dental anomalies, and dysmorphic features, including prominent forehead, small deep-set eyes, beaked nose, and micrognathia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Kod ORPHA

93324

Kod OMIM

244460

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.D

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.