

Brachyolmia, typu Maroteaux

Kod Orpha: 93302 Kod OMIM: 613678

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana dysplazja typu kręgowo-dysplastycznego, charakteryzująca się krótkim tułowiem/niskim wzrostem, uogólnioną platyspondylią (spłaszczeniem trzonów kręgow) z zaokrągleniem trzonów kręgow. Trzony kręgow są mniej wydłużone niż u pacjentami z innymi typami tej choroby. Może towarzyszyć przedwczesne zwapnienie sierpa mózgu i niespecyficzne drobne anomalie twarzy. Od 1989 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Brachyolmia type 2
Brachyolmia typu 2

Kod ORPHA

93302

Kod OMIM

613678

Kod ICD10

Q76.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.