

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana dysplazja typu kręgowo-dysplastycznego, charakteryzująca się krótkim tułowiem/niskim wzrostem, uogólnioną platyspondylią (spłaszczeniem trzonów kręgów) z zaokrągleniem trzonów kręgów. Trzony kręgów 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Brachyolmia type 2 Brachyolmia typu 2

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
93302	613678	Q76.3

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet