

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Brachyolmia type 2 Brachyolmia typu 2

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
93302	613678	Q76.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet