

Dysplazja czaszkowo-przynasadowa, typ kostek Worma

Kod Orpha: 85184 Kod OMIM: 269300

Opis choroby *

Definicja

Craniometadiaphyseal dysplasia, wormian bone type is an extremely rare craniotubular bone dysplasia syndrome described in fewer than 10 patients to date. Clinical manifestations include macrocephaly, frontal bossing, malar hypoplasia, prominent mandible and dental hypoplasia. Other skeletal anomalies include abnormal bone modeling in tubular bones, multiple wormian bones and deformities of chest, pelvis and elbows. An increased risk of fractures is noted.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
85184

Kod OMIM
269300

Kod ICD10
Q78.8

Kod ICD11
LD24.1Y

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl