

Opis choroby *

Definicja

Mesomelic dysplasia, Savarirayan type is characterised by severely hypoplastic and triangular-shaped tibiae, and absence of the fibulae. So far, two sporadic cases have been described. Moderate mesomelia of the upper limbs, proximal widening of the ulnas, pelvic anomalies and marked bilateral glenoid hypoplasia were also reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mesomelic dysplasia with absent fibulas and triangular tibiae

Dysplazja mezomeliczna z brakiem kości strzałkowych i trójkątnymi kośćmi piszczelowymi
Trójkątna kość piszczelowa - aplazja kości strzałkowej

Triangular tibia-fibular aplasia syndrome

Kod ORPHA

85170

Kod OMIM

605274

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD24.A

*Źródło

orphanet