

Brachydaktylia typu A6

Kod Orpha: 93382 Kod OMIM: 112910

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia disorder characterized by brachymesophalangy with mesomelic short limbs, and carpal and tarsal bone abnormalities. In general, the affected individuals are of slightly short stature and normal intelligence. The syndrome has been described in a kindred with seven affected members from three generations. Transmission appears to be autosomal dominant.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Osebold-Remondini syndrome
Zespół Osebolda i Remondiniego

Kod ORPHA

93382

Kod OMIM

112910

Kod ICD10

Q73.8

Kod ICD11

LD26.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.