

Dysplazja kampomeliczna

Kod Orpha: 140 Kod OMIM: 602196

Opis choroby *

Definicja

A rare skeletal dysplasia characterized by peculiar facial anomalies, Pierre Robin sequence, cleft palate, shortening and bowing of long bones. Sexual ambiguity or female external genitalia is possible individuals with a male karyotype.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Campomelic dwarfism
Karłowatość kampomeliczna

Kod ORPHA

140

Kod OMIM

602196

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2A.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.