

Brak kości piszczelowej - polidaktylia

Kod Orpha: 988 Kod OMIM: 188740

Opis choroby *

Definicja

Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb syndrome is a rare, genetic dysostosis syndrome, with marked inter- and intra-familial variation, typically characterized by tripalangeal thumbs, hand and/or foot polysyndactyly and/or absent/hypoplastic tibiae (associated with duplication of fibulae in some cases), although isolated tripalangeal thumbs have also been reported. It is often accompanied with remarkable short stature and additional features may include radio-ulnar synostosis and hand oligodactyly, as well as abnormal carpal and metatarsal bones.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Absent tibia-polydactyly syndrome
Zespół hemimelii piszczelowej, polisyndaktylii i
kciuka trójpaliczkowego
Werner mesomelic spectrum

Kod ORPHA

988

Kod OMIM

188740

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

[*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