

Dysplazja akromezomeliczna typu Maroteaux

Kod Orpha: 40 Kod OMIM: 602875

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive acromesomelic dysplasia characterized by severe dwarfism (adult height <120 cm), both axial and appendicular involvement (shortening of the middle and distal segments of limbs and vertebral shortening), and with normal facial appearance and intelligence. It is a less severe form than acromesomelic dysplasia, Grebe type and acromesomelic dysplasia, Hunter-Thomson type .

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

40

Kod OMIM

602875

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

LD24.9

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.