

Dysplazja akromezomeliczna typu Huntera i Thomsona

Kod Orpha: 968 Kod OMIM: 201250

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive acromesomelic dysplasia characterized by severe dwarfism (adult height approximately 120 cm) with abnormalities limited to the limbs (affecting the lower limbs more than upper limbs, with middle and distal segments being the most affected), severe shortening, absence or fusion of tubular bones of hands and feet and large joint dislocations. As seen in acromesomelic dysplasia, Grebe type and acromesomelic dysplasia, Maroteaux type, facial features and intelligence are normal.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Acromesomelic dwarfism
Karłowatość akromezomeliczna

Kod ORPHA

968

Kod OMIM

201250

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD24.9

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl