

Opis choroby *

Definicja

*Brachydaktylia - dysplazja łokciowo-nadgarstkowa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem rozwoju kości, który charakteryzuje się dysplazją wszystkich elementów kostnych stawu łokciowego, nieprawidłowo ukształtowanymi kośćmi nadgarstka, odchyleniem w stronę kości promieniowej stawu nadgarstkowego i brachydaktylią (skróceniem palców). Łokcie pacjentów ułożone są zwykle w łagodnej pozycji zgięciowej (brak możliwości czynnego wyprostu), a zakres ruchów w stawie łokciowym, nadgarstku i stawach palców jest ograniczony. Opisywano również występowanie kamptodaktylii (przykurcz palców) i syndaktylii (zrośnięcie palców).

Dane

| | |
|-----------------------|--|
| Klasyfikacja | Synonimy |
| Zespół wad wrodzonych | Brachydaktyly-joint dysplasia syndrome |
| | Brachydaktylia - dysplazja stawów |
| | Zespół Liebenberga |
| | Liebenberg syndrome |

| | | |
|------------------|-----------------|------------------|
| Kod ORPHA | Kod OMIM | Kod ICD10 |
| 1275 | 186550 | Q73.8 |

Kod ICD11
LD26.1

*Źródło

orphanet