

# Atelosteogeneza typu I

Kod Orpha: 1190 Kod OMIM: 108720

## Opis choroby \*

### Definicja

A Pierre Robin syndrome associated with bone disease characterized by severe short-limbed dwarfism, joint dislocations, club feet along with distinctive facies and radiographic findings.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

AO1

AO1

AOI

Chondrodysplazja wielkokomórkowa

Dysplazja kręgowo-ramiennie-udowa

AOI

Atelosteogenesis type 1

Giant cell chondrodysplasia

Spondylo-humero-femoral dysplasia

#### Kod ORPHA

1190

#### Kod OMIM

108720

#### Kod ICD10

Q78.8

#### Kod ICD11

LD24.E

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)