

Zespół obojczykowo-rizomeliczny

Kod Orpha: 1453 Kod OMIM: 119650

Opis choroby *

Definicja

Cleidorhizomelic syndrome is a rhizo-mesomelic dysplasia characterized by rhizomelic short stature/dwarfism in combination with lateral clavicular defects. Additional manifestations include brachydactyly with bilateral clinodactyly and hypoplastic middle phalanx of the fifth digit. X-ray demonstrated an apparent Y-shaped or bifid distal clavicle. Cleidorhizomelic syndrome has been reported in one family (mother and son) and is suspected to be transmitted in an autosomal dominant manner. There have been no further descriptions in the literature since 1988.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Rhizomelic shortness with clavicular defect
Niskorosłość rizomeliczna z wadą obojczyka
Zespół Wallisa, Zieffiego i Goldblatta
Wallis-Zieff-Goldblatt syndrome

Kod ORPHA

1453

Kod OMIM

119650

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

-

[*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