

# Dysplazja szkieletowa - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 1436 Kod OMIM: 309620

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic syndrome characterized by skeletal anomalies, including short stature, ridging of the metopic suture, a fusion of cervical vertebrae, thoracic hemivertebrae, scoliosis, sacral hypoplasia, short middle phalanges. Patients also had a moderate intellectual disability and abducens palsies. Glucose intolerance and imperforate anus were also described.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Christian syndrome  
Zespół Christiana

#### Kod ORPHA

1436

#### Kod OMIM

309620

#### Kod ICD10

Q87.5

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.