

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.