

Opis choroby *

Definicja

Kamptodaktylia - hiperplazja tkanki włóknistej - dysplazja szkieletowa jest to bardzo rzadki zespół malformacji chondrodysplastycznej, który charakteryzuje się występowaniem arachnodaktylii, widocznej w wieku około 10 lat, kamptodaktylii (paluchy młotkowe) i skoliozy. Łagodna dysmorfia twarzy, w tym szeroki nos i rozszerzone nozdrza, lekka niepełnosprawność intelektualna były również odnotowane. Zespół ten został opisany dotąd jeden raz u 3 rodzeństwa i podejrzewa się autosomalny recesywny typ dziedziczenia. Nie było żadnych dalszych opisów w literaturze od 1972 roku.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Goodman kamptodactyly
Kamptodaktylia Goodmana
Zespół kamptodaktylii-przerostu tkanki
włóknistej-wad układu szkieletowego

Kod ORPHA

1321

Kod OMIM

211930

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet