

Brachydaktylia typu B2

Kod Orpha: 140908 Kod OMIM: 611377

Opis choroby *

Definicja

*Brachydaktylia typu B2 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym zaburzeniem rozwojowym kończyn, które charakteryzuje się niedorozwojem/brakiem dystalnych i/lub środkowych paliczków II-V palców rąk i stóp (często wada jest bardziej nasiloną w palcach rąk/stóp IV-V, a mniej w palcach rąk/stóp II-III), z towarzyszącymi proksymalnym, a czasami dystalnym symfalangizmem, fuzją kości nadgarstka/kości stępu i częściową skórną syndaktylią. Dodatkowo opisywano proksymalne usadowienie kciuka, niedosłuch czuciowo-nerwowy i dalekowzroczność.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
140908	611377	Q73.8
Kod ICD11		
LD26.1		

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.