

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

140908

Kod OMIM

611377

Kod ICD10

Q73.8

Kod ICD11

LD26.1

*Źródło

orphanet