

Zespół cienkich żeber, rurowatych kości i dysmorfii

Kod Orpha: 1506 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół cienkich żeber, rurowatych kości i dysmorfii jest niezwykle rzadką, śmiertelną, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się ścięciem żeber i kości długich, wysokim podniebieniem oraz charakterystycznymi cechami twarzy, z wysokim czołem i nisko osadzonymi, zrotowanymi do tyłu uszami. Niekiedy występuje obustronne wnetrostwo. Od 1990 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Sharma-Kapoor-Ramji syndrome
Zespół Sharma, Kapoor i Ramji

Kod ORPHA

1506

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.