

## 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

|                       |   |
|-----------------------|---|
| <b>Klasyfikacja</b>   | <b>Synonimy</b>   |
| Zespół wad wrodzonych | Sharma-Kapoor-Ramji syndrome<br>Zespół Sharma, Kapoor i Ramji |

|                  |                 |                  |
|------------------|-----------------|------------------|
| <b>Kod ORPHA</b> | <b>Kod OMIM</b> | <b>Kod ICD10</b> |
| 1506             | -               | Q87.5            |

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet