

# Dysplazja kości, śmiertelny typ Holmgrena

## Kod Orpha: 1842 Kod OMIM: 211120

### Opis choroby \*

#### Definition

Rzadka, śmiertelna dysplazja kostna, która charakteryzuje się niską masą urodzeniową, karłowatością rizomeliczną, wygięciem kości udowych oraz krótką klatką piersiową, co może prowadzić do zaburzeń oddychania. Początkowo przypadki tej choroby diagnozowano jako zespół Desbuquois lub zespół Larsena o dziedziczeniu recesywnym. Od 1988 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

#### Dane

#### Classification

Zespół wad wrodzonych

#### Synonyms

Autosomal recessive lethal chondrodysplasia, round femoral inferior epiphysis type  
Autosomalna recesywna śmiertelna chondrodysplazja, typ okrągłe nasady kości udowych

#### ORPHA code

1842

#### OMIM code

211120

#### ICD10 code

Q77.8

#### ICD11 code

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)