

# Dysplazja kości, śmiertelny typ Holmgrena

## Kod Orpha: 1842 Kod OMIM: 211120

### Opis choroby \*

#### Definicja

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

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

1842

#### Kod OMIM

211120

#### Kod ICD10

Q77.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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