

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