

# Spektrum osiowej dysplazji mezodermalnej

## Kod Orpha: 1834 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Axial mesodermal dysplasia spectrum is a rare developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by congenital manifestations of both oculo-auriculo-vertebral spectrum and caudal regression sequence. Phenotype is highly variable but patients typically present facial dysmorphism (incl. asymmetry, hypertelorism), auricular abnormalities (e.g. preauricular tags, microtia, absence of middle ear ossicles), skeletal malformations (hemivertebrae, hip dislocation, sacral agenesis/dysplasia, talipes equinovarus, flexion deformity of lower limbs), cardiac defects (dextrocardia, septal defects), renal and genitourinary anomalies (such as renal agenesis/dysplasia, abnormal external genitalia, cryptorchidia), as well as anal anomalies such as anal atresia and rectovesical fistula.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Blastogenesis defect  
Defekt blastogenezy  
Zespół Russella, Weavera i Bulla  
Russell-Weaver-Bull syndrome

Kod ORPHA  
1834

Kod OMIM  
-

Kod ICD10  
Q87.8

Kod ICD11  
-

---

#### \*Źródło

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)