

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja piersiowo-kończynowa jest niezwykle rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która, charakteryzuje się dzwonowatą klatką piersiową, nieproporcjonalnie niskim wzrostem, hipoplazją miednicy, skłonnością do zwichnięć głów kości promieniowych oraz wydłużeniem dystalnymi odcinków kości strzałkowych. Nie obserwuje się ostróg panewek biodrowych oraz nasad w kształcie stożka, a objawy kostne wraz z wiekiem wykazują tendencję do normalizacji. Od 1988 roku w literaturze nie ma nowych opisów.
inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Rivera-Perez-Salas syndrome
Rivera-Perez-Salas syndrome
Thoracolumb dysplasia, Rivera type

Kod ORPHA

1803

Kod OMIM

273740

Kod ICD10

Q77.2

Kod ICD11

LD24.BY

*Źródło

orphanet