

# Dysplazja akromezomeliczna typu Grebe

## Kod Orpha: 2098 Kod OMIM: 200700

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare autosomal recessive acromesomelic dysplasia characterized by severe dwarfism at birth, abnormalities confined to limbs, severe shortening and deformity of long bones, fusion or absence of carpal and tarsal bones, ball shaped fingers and, occasionally, polydactyly and absent joints. As seen in acromesomelic dysplasia, Hunter-Thomson type and acromesomelic dysplasia, Maroteaux Type, facial features and intelligence are normal.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Chondrodysplasia, Grebe type  
Chondrodysplazja, typu Grebe

#### Kod ORPHA

2098

#### Kod OMIM

200700

#### Kod ICD10

Q78.8

#### Kod ICD11

LD24.9

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.