

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.