

:: Dysostoza kończynowo-twarzowa pozaosiowa

Orpha number: ORPHA246

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Dysostoza kończynowo-twarzowa pozaosiowa (ang. *postaxial acrofacial dysostosis*; POADS) charakteryzuje się niedorozwojem żuchwy i kości policzkowych, małymi i kubkowatymi uszami, wywinięciem powieki dolnej oraz symetrycznymi pozaosiowymi ubytkami kości kończyn z brakiem promienia piątego palca i hipoplazją kości łokciowej.

***Epidemiologia:**

Do tej pory w literaturze opisano nie więcej niż 30 przypadków.

***Poradnictwo genetyczne:**

Choroba dziedziczy się najprawdopodobniej w sposób autosomalny recesywny.

Aktualizacja: Czerwiec 2007

Tłumaczenie: Wrzesień 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

