

:: Zespół krótkie żebro - polidaktylia typu Vermy i Naumoffa

Orpha number: **93271**

Definicja choroby:

Zespół krótkie żebro - polidaktylia typu Vermy i Naumoffa jest zespołem krótkie żebro - polidaktylia, charakteryzującym się karłowatością z krótkimi kończynami, krótkimi żebrami z dysplazją klatki piersiowej, polidaktylią pozaosiową oraz wypukłym brzuchem. Powiązane wady rozwojowe obejmują wady układu krążeniowego, agenezję/hipoplazję nerek, nieprawidłowy rozwój kloaki (niejednoznaczne narządy płciowe, niedrożność odbytu) oraz niedorozwój mózdzku. Zespół krótkie żebro - polidaktylia typu Vermy i Naumoffa przekazywany jest w sposób autosomalny recesywny. Choroba zwykle kończy się śmiercią w okresie okołoporodowym.

Data: październik 2015

Tłumaczenie: wrzesień 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.
