

:: Zespół obojczykowo-rizomeliczny

Orpha number: 1453

Zespół obojczykowo-rizomeliczny to rizo-mesomeliczna dysplazja, którą charakteryzuje niski wzrost z rizo-melią/karłowatość w połączeniu z wadami strony bocznej obojczyka. Dodatkowe objawy to brachydaktylia z obustronną klinodaktylią i niedorozwojem środkowego paliczka piątego palca. Zdjęcia rtg wykazały anomalie obojczyka: część dystalna w kształcie litery Y lub dwudzielna. Zespół obojczykowo-rizomeliczny odnotowano u jednej rodziny (matka i syn) i stąd podejrzenie, że może być przekazywany w sposób autosomalny dominujący. Nie było żadnych dalszych opisów w literaturze od 1988 roku.

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: grudzień 2015

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.
