

Синдром Валлис - Циефф - Голдблатта

Номер статьи: ORPHA 1453

Резюме

Синдром Валлис - Циефф - Голдблатта - ризомелическая дисплазия, характеризующаяся укорочением/карликовостью плечевых костей в сочетании с латеральными дефектами ключицы. К дополнительным проявлениям относятся брахидактилия с двусторонней клинодактилией и гипоплазия средней фаланги пятого пальца. Рентгенография обнаруживает выраженную Y-образную форму или раздвоение дистального отдела ключицы. Синдром Валлис - Циефф - Голдблатта был зарегистрирован в одной семье (мать и сын) и, предположительно, имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Дополнительная информация не появлялась в литературных публикациях с 1988 года.

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Сведиш Орфан Биовитрум» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1