

# Śmiertelna dysplazja podobna do dysplazji Kniesta

## Kod Orpha: 2347 Kod OMIM: 245190

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, lethal, congenital, chondrodysplasia disorder characterized by dumbbell-shaped long bones with markedly shortened diaphyses and metaphyseal irregularities associated with a 'Swiss cheese' appearance of the cartilage matrix, as well as distinctive changes in the growth plate and resting cartilage, resulting in death in the neonatal period. There have been no further descriptions in the literature since 1983.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Kod ORPHA

2347

#### Kod OMIM

245190

#### Kod ICD10

Q77.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.