Chondrodysplazja przynasadowa typu Spahra
Kod Orpha: 2501 Kod OMIM: 250400

Opis choroby *

Definicja
A rare, genetic, primary bone dysplasia disease characterized by usually moderate, postnatal short stature, progressive genu vara deformity, a waddling gait, and radiological signs of metaphyseal dysplasia (i.e. irregular, sclerotic and widened metaphyses), in the absence of biochemical abnormalities suggestive of rickets disease. Intermittent knee pain, lordosis, and delayed motor development may also occasionally be associated.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Kod ORPHA
2501

Kod OMIM
250400

Kod ICD10
Q78.5

Kod ICD11
LD24.7

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl