

# Zespół Schwartza i Jampela

Kod Orpha: 800 Kod OMIM: 255800

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic neuromuscular disease characterized by permanent myotonia, mask-like facies (with blepharospasm, narrow palpebral fissures, small mouth with pursed lips and puckered chin) , and chondrodysplasia (variably manifesting with short stature, pectus carinatum, kyphoscoliosis, bowing of long bones, epiphyseal, metaphyseal, and hip dysplasia).

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Synonimy

Aberfeld syndrome  
Choroba Burtona  
Chrzęstna dysostoza metaepifizealna, typu Catela i Hempela  
Dysplazja szkieletowa Burtona  
Dystrofia kostno-chrzęstno-mięśniowa  
Miopatia miotoniczna, karłowatość, chondrodystrofia, anomalie oka i twarzy  
Miotoniczna chondrodystrofia  
SJS  
SJS1  
Zespół Aberfelda  
Zespół Burtona  
Zespół Catela i Hempela  
Zespół Schwartza i Jampela typu 1  
Zespół Schwartza, Jampela i Aberfelda  
Burton skeletal dysplasia  
Burton syndrome  
Catel-Hempel syndrome  
Dysostosis enchondralis metaepiphysaria, Catel-Hempel type  
Myotonic chondrodystrophy  
Myotonic myopathy, dwarfism, chondrodystrophy, ocular and facial anomalies  
Osteochondromuscular dystrophy  
SJS

SJS1  
Schwartz-Jampel syndrome type 1  
Schwartz-Jampel-Aberfeld syndrome

**Kod ORPHA**  
800

**Kod OMIM**  
255800

**Kod ICD10**  
G71.1

**Kod ICD11**  
8C71.1

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)