

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