

## 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 Schwartz, 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