

# Dysplazja kręgowo-obwodowa - krótka kość łokciowa

**Kod Orpha: 1856 Kod OMIM: 271700**

## Opis choroby \*

### Definicja

Spondyloperipheral dysplasia-short ulna syndrome is a rare, genetic, primary bone dysplasia, with highly variable phenotype, typically characterized by platyspondyly, brachydactyly type E changes (short metacarpals and metatarsals, short distal phalanges in hands and feet), bilateral short ulnae and mild short stature. Other reported features include additional skeletal findings (e.g. midface hypoplasia, degenerative changes in proximal femora, limited elbow extension, bilateral sacralization of L5, clubfeet), as well as myopia, hearing loss, and intellectual disability.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

**Kod ORPHA**

1856

**Kod OMIM**

271700

**Kod ICD10**

Q77.7

**Kod ICD11**

LD24.3

---

[\\*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)