

# Dysplazja kręgowa ze zmianami podobnymi do chrzęstniaków

Kod Orpha: 1855 Kod OMIM: 607944

## Opis choroby \*

### Definicja

Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD) is a very rare genetic skeletal dysplasia characterized clinically by skeletal anomalies (short stature, platyspondyly, short broad ilia) and enchondromas in the long bones or pelvis. SPENCD may have a heterogeneous clinical spectrum with neurological involvement (spasticity, mental retardation and cerebral calcifications) or autoimmune manifestations, such as immune thrombocytopenic purpura, systemic lupus erythematosus (see these terms) hemolytic anemia and thyroiditis.

### Dane

| Klasyfikacja          | Synonimy   |
|-----------------------|--|
| Zespół wad wrodzonych | SPENCD   |
|                       | Spondyloenchondromatoza                                    |
|                       | Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes |
|                       | SPENCD   |
|                       | Spondyloenchondromatosis                                   |
|                       | Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes |

Kod ORPHA  
1855

Kod OMIM  
607944

Kod ICD10  
Q77.7

Kod ICD11  
LD24.3

\*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](http://www.orphanet.pl)