

Dysplazja kręgowa ze zmianami podobnymi do chrząstniaków

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

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

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 - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl