

Dysplazja rizomeliczna typu Pattersona-Lowry'ego

Kod Orpha: 2831 Kod OMIM: 601438

Opis choroby *

Definicja

Rhizomelic dysplasia, Patterson-Lowry type is a rare primary bone dysplasia characterized by short stature, severe rhizomelic shortening of the upper limbs associated with specific malformations of humeri (including marked widening and flattening of proximal metaphyses, medial flattening of the proximal epiphyses, and lateral bowing with medial cortical thickening of the proximal diaphyses), marked coxa vara with dysplastic femoral heads and brachimetacarpalia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2831

Kod OMIM
601438

Kod ICD10
Q78.8

Kod ICD11
LD24.A

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.