

# Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa

Kod Orpha: 177 Kod OMIM: 600121

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, primary bone dysplasia characterized by rhizomelic limb shortening, punctate calcifications in cartilage with epiphyseal and metaphyseal abnormalities (chondrodysplasia punctata) and coronal cleft vertebrae associated with profound postnatal growth deficiency, early-onset cataracts, severe intellectual disability and seizures.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

RCDP

RCDP

#### Kod ORPHA

177

#### Kod OMIM

600121

#### Kod ICD10

Q77.3

#### Kod ICD11

LD24.04

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.