

Opis choroby *

Definicja

Cartilage-hair hypoplasia is a disease affecting the bone metaphyses causing small stature from birth.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive metaphyseal chondrodysplasia
Autosomalna recesywna chondrodysplazja przynasadowa
Chondrodysplazja przynasadowa, typu McKusicka
Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type

Kod ORPHA

175

Kod OMIM

250250

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet