

Dysplazja kręgosłupowo-wielkonasadowo-nasadowa

Kod Orpha: 228387 Kod OMIM: 613330

Opis choroby *

Definicja

Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia is a rare, genetic primary bone dysplasia characterized by disproportionate short stature with short, stiff neck and trunk and relatively long limbs, fingers and toes (which may present flexion contractures), severe vertebral body ossification delay (with frequent kyphodysostosis), markedly enlarged round epiphyses of the long bones, absent ossification of pubic bones and multiple pseudoepiphyses of the short tubular bones in hands and feet. Neurological manifestations resulting from cervical spine instability may be observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

228387

Kod OMIM

613330

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

-

[*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