

Dysplazja zmienna typu 1

Kod Orpha: 2635 Kod OMIM: 156530

Opis choroby *

Definicja

Dysplazja zmienna typu 1 jest rzadką spondyloepimetafyzealną dysplazją charakteryzującą się długim tułowiem i krótkimi kończynami w okresie niemowlęcym, po czym rozwija się znaczna i postępująca kifoskolioza, powodując odwrócenie proporcji ciała w dzieciństwie (skrócenie tułowia i relatywne wydłużenie kończyn) i końcowy niski wzrost w wieku dorosłym.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Metatropic dwarfism

Karłowatość metatropiczna

Kod ORPHA

2635

Kod OMIM

156530

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

LD24.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.