

## 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