

Regresywna dysplazja kręgowo-przynasadowa

Kod Orpha: 448267 Kod OMIM: 618019

Opis choroby *

Definicja

Regressive spondylometaphyseal dysplasia is a rare, primary bone dysplasia characterized by mild short stature, rhizomelic shortening of the arms and legs, bowing of long bones with widened and irregular metaphyses, thoracolumbar kyphosis, and metacarpal shortening. A marked improvement of the radiologic skeletal features is typical. Pelger-Huet anomaly (i.e. dumbbell shape bilobed nuclei of neutrophils) is a characteristic hematological feature of this disease.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
448267

Kod OMIM
618019

Kod ICD10
Q77.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.