

Opis choroby *

Definicja

A rare genodermatosis disease with great phenotypic variation and characterized most commonly by ichthyosis following the lines of Blaschko, chondrodysplasia punctata (CDP), asymmetric shortening of the limbs, cataracts and short stature.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDPX2

CDPX2

CDPXD

Chondrodysplazja punktowa typu 2 sprzężona z chromosomem X

Chondrodystrofia wrodzona ze zwapnieniami

CPXD

Zespół Conradiego, Hünermanna i Happle'a

CDPXD

CPXD

Chondrodystrophia calcificans congenita

Conradi-Hünemann-Happle syndrome

X-linked chondrodysplasia punctata type 2

Kod ORPHA

35173

Kod OMIM

302960

Kod ICD10

Q77.3

Kod ICD11

LD24.04

*Źródło

orphanet