

## 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