

Opis choroby *

Definicja

Rzadka dysplazja szkieletu o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, charakteryzująca się niskim wzrostem i skróceniem kończyn (z powodu nieprawidłowości przynasad kości, które często są wykrywane w dzieciństwie w badaniach obrazowych), kaczkowatym chodem, wygięciem kończyn dolnych, przykurczami deformującymi stawy, krótkimi dłońmi z pałeczkowatymi palcami, klinodaktylią, wydatną górną częścią twarzy i małozuchwim, a także przewlekłą hiperkalcemią niezależną od parathormonu, hiperkalciurią i łagodną hipofosfatemią.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

33067

Kod OMIM

156400

Kod ICD10

Q78.5

Kod ICD11

LD24.7

*Źródło

orphanet