

## 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