

# Osteoliza skokowo-rzepkowo-łódeczkowata

## Kod Orpha: 50809 Kod OMIM: 609655

### Opis choroby \*

#### Definicja

Osteoliza skokowo-rzepkowo-łódeczkowata jest niezwykle rzadką formą pierwotnej osteolizy, opisaną do tej pory u dwóch sióstr, cechującą się obustronną osteolizą kości skokowej, kości łódeczkowatej i rzepek (którym towarzyszy okołostawowy obrzęk i ból) oraz skrócenie czwartych kości śródścza (brachydaktylia typu E; zob. to hasło), nie związane z chorobą nerek. Sugeruje się dziedziczenie autosomalne recesywne.inf brsup

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Singh-Williams-McAlister syndrome  
Zespół Singh, Williamsa i McAlistera

#### Kod ORPHA

50809

#### Kod OMIM

609655

#### Kod ICD10

M89.5

#### Kod ICD11

FB86.2

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.