

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 śródściana (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.