

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 śródreżca (brachydaktylia typu E; zob. to hasło), nie związane z chorobą nerek. Sugeruje się dziedziczenie autosomalne recesywne.inf brsup

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Singh-Williams-McAlister syndrome Zespół Singh, Williamsa i McAlistera

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
50809	609655	M89.5

Kod ICD11
FB86.2

*Źródło

orphanet