

# Łagodna dysplazja kręgowo-nasadowa spowodowana mutacją COL2A1 z zapaleniem kostno-stawowym o wczesnym początku

## Kod Orpha: 93279 Kod OMIM: 604864

### Opis choroby \*

#### Definicja

Mild spondyloepiphyseal dysplasia due to COL2A1 mutation with early-onset osteoarthritis is a type 2 collagen-related bone disorder characterized by precocious, generalized osteoarthritis (with onset as early as childhood) and mild, dysplastic spinal changes (flattening of vertebrae, irregular endplates and wedge-shaped deformities) resulting in a mildly short trunk.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

93279

Kod OMIM

604864

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

LD24.3

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)