

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