

Opis choroby *

Definicja

Spondylometaphyseal dysplasia, Schmidt type is characterized by short stature, myopia, ,small pelvis, progressive kypho-scoliosis, wrist deformity, severe genu valgum, short long bones, and severe metaphyseal dysplasia with moderate spinal changes and minimal changes in the hands and feet.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Spondylometaphyseal dysplasia with severe genu valgum

Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu algierskiego

Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa z ciężką postacią kolan koślawych

Spondylometaphyseal dysplasia, Algerian type

Kod ORPHA

93316

Kod OMIM

184253

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

LD24.4

*Źródło

orphanet