

# Chondrodysplazja punktowa ze skróceniem paliczków dystalnych

Kod Orpha: 79345 Kod OMIM: 602497

## Opis choroby \*

### Definicja

Brachytelephalangi chondrodysplasia punctata (BCDP) is a form of non-rhizomelic chondrodysplasia punctata, a primary bone dysplasia, characterized by hypoplasia of the distal phalanges of the fingers, nasal hypoplasia, epiphyseal stippling appearing in the first year of life, as well as mild and non-rhizomelic shortness of the long bones.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

### Kod ORPHA

79345

### Kod OMIM

602497

### Kod ICD10

Q77.3

### Kod ICD11

LD24.04

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.