

Rodzinna osteoliza ekspansywna

Kod Orpha: 85195 Kod OMIM: 174810

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by abnormal bone metabolism with bone pain, deformity, pathological fractures, early conductive hearing loss, and dental abnormalities. Focal bone lesions are typically found in the appendicular skeleton and consist of progressively expanding lytic areas, while generalized disordered bone modeling and altered trabecular pattern are the result of the multifocal, progressive nature of the disease. Age of onset is variable, mode of inheritance is autosomal dominant.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	Hereditary expansile polyostotic osteolytic dysplasia Choroba McCabe'a Dziedziczna ekspansywna dysplazja osteolityczna McCabe disease

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
85195	174810	M89.5

Kod ICD11
FB86.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl