

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

Choroba

Synonimy

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

Kod ORPHA

85195

Kod OMIM

174810

Kod ICD10

M89.5

Kod ICD11

FB86.2

[*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