

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant skeletal disorder, characterized by progressive bone resorption in the distal phalanges (acro-osteolysis), progressive osteoporosis, distinct craniofacial changes, dental anomalies, and occasional association with renal abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Acroosteolysis dominant type

Synonimy

Arthro-dento-ostéodysplasie

Akroosteoliza z osteopetrozą i zmianami w czaszce i żuchwie

Dysplazja kończynowo-zębowo-kostna

Dysplazja stawowo-zębowo-kostna

Zespół Cheney'a

Zespół Hajdu i Cheney'a

Acroosteolysis with osteoporosis and changes in skull and mandible

Arthrodentoosteodysplasia

Cheney syndrome

Kod ORPHA

955

Kod OMIM

102500

Kod ICD10

M89.5

Kod ICD11

FB86.2

*Źródło

orphanet