

Przynasadowa dysplazja kubkowa kończyn

Kod Orpha: 1240 Kod OMIM: 250215

Opis choroby *

Definicja

Metaphyseal acrocyphodysplasia is an extremely rare form of metaphyseal dysplasia characterized by the distinctive radiological sign of cone-shaped upper tibial and lower femoral epiphyses embedded in large cup-shaped metaphyses, associated with short stature and micromelia. Upper limb involvement includes brachydactyly and phalangeal and metacarpal cone-shaped epiphyses. The association of metaphyseal acrocyphodysplasia with psychomotor delay and alopecia has also been reported in some cases.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	Bellini syndrome Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - klinowate nasady kości kolan Zespół Belliniego Intellectual disability-short stature-wedge-shaped epiphyses of knees syndrome
Kod ORPHA	Kod OMIM
1240	250215
Kod ICD11	Kod ICD10
LD24.7	Q78.5

[*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