

Dysplazja uszno - kręgowo-wielkonasadowa

Kod Orpha: 1427 Kod OMIM: 215150

Opis choroby *

Definicja

Otospondylomegaepiphyseal dysplasia (OSMED) is an inborn error of cartilage collagen formation characterized by sensorineural hearing loss, enlarged epiphyses, skeletal dysplasia with disproportionately short limbs, vertebral body anomalies and a characteristic facies.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
OSMED
OSMED

Kod ORPHA
1427

Kod OMIM
215150

Kod ICD10
Q77.7

Kod ICD11
LD24.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.