

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ matryliny-3

Kod Orpha: 156728 Kod OMIM: 608728

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia due to matrilin-3 variants and characterized by disproportionate early-onset dwarfism, bowing of the lower limbs, short, wide and stocky long bones with severe epiphyseal and metaphyseal changes, lumbar lordosis, hypoplastic iliac bones, flat ovoid vertebral bodies and normal hands.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SEMD, MATN3-related
SEMD, typ matryliny-3
SEMD, związana z MATN3
SEMD, matrilin-3 type

Kod ORPHA

156728

Kod OMIM

608728

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

LD24.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl