

# Dysplazja wielonasadowa, typ Beightona

## Kod Orpha: 166011 Kod OMIM: 132450

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by the association of multiple epiphyseal dysplasia, visual impairment (with early-onset progressive myopia, retinal thinning, and cataracts), and conductive hearing loss. Patients are of short stature and present brachydactyly, genu valgus deformity, and joint pain.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-deafness syndrome  
Dysplazja wielonasadowa - miopia - głuchota  
Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-hearing loss syndrome

#### Kod ORPHA

166011

#### Kod OMIM

132450

#### Kod ICD10

Q77.3

#### Kod ICD11

LD24.61

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.