

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare a multisystem disorder characterized by spondyloepiphyseal dysplasia and disproportionate short stature, facial dysmorphism, T-cell immunodeficiency, and progressive, proteinuric steroid-resistant nephropathy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Schimke syndrome

Dysplazja kręgowo-nasadowa-zespół  
nefrotyczny

Zespół Schimke

Spondyloepiphyseal dysplasia-nephrotic  
syndrome

#### Kod ORPHA

1830

#### Kod OMIM

242900

#### Kod ICD10

Q77.7

#### Kod ICD11

4A01.32

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet