

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