Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna osteodysplazja typu Andersona jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dyzostozą, która charakteryzuje się nieprawidłowościami kości twarzoczaszki (tj. niedorozwój środkowej części twarzy, szeroki, płaski grzbiet nosa, wąska, cienka i wysunięta żuchwa ze spiczastym podbródkiem, wady zgryzu, częściowa agenezja uzębienia), z towarzyszącymi dodatkowymi wadami kostnymi, takimi jak skolioza, ścieńczenie sklepienia czaszki, spiczaste wyrostki kolczyste, klinodaktylia i nieprawidłowe paliczki. Opisywano również podwyższone OB, hiperurykemię i nadciśnienie tętnicze. Od 1982 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2769

Kod OMIM
259250

Kod ICD10
Q87.5

Kod ICD11
LD25.3

---

*Źródło

orphanet