

Chondrodysplazja z przemieszczeniem stawów, typ gPAPP

Kod Orpha: 280586 Kod OMIM: 614078

Opis choroby *

Definicja

*Chondrodysplazja ze zwichnięciami stawów, typ gPAPP, jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się nieproporcjonalnie niskim wzrostem, obserwowanym już w okresie prenatalnym, skróceniem kończyn, wrodzonymi zwichnięciami stawów, mikrognacją, rozszczepem podniebienia tylnego, brachydaktylią, skróceniem kości śródreżcza i nieregularnymi rozmiarami nasad kości śródreżcza, dodatkowymi punktami kostnienia kości nadgarstka i dysmorficznymi cechami twarzy. Ponadto opisywano niedosłuch i łagodne opóźnienie rozwoju psychoruchowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

gPAPP deficycy
Niedobór gPAPP

Kod ORPHA

280586

Kod OMIM

614078

Kod ICD10

M85.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl