

# 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](http://www.orphanet.pl)