

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych gPAPP deficycy	Niedobór gPAPP

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
280586	614078	M85.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet