

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych gPAPP deficycy	Niedobór gPAPP

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
280586	614078	M85.0

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet