

# Osteopetroza pośrednia

Kod Orpha: 210110 Kod OMIM: 611497

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Osteopetroza pośrednia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną pierwotną dysplazją kostną, przebiegającą ze zwiększoną gęstością kości. Charakteryzuje się podatnością na złamania po niewielkich nawet urazach, niedokrwistością i charakterystycznymi zmianami radiologicznymi w układzie kostnym, takimi jak kręgi przypominające sandwicza, deformacje kręgow o wyglądzie kości w kości (ang. bone-within-bone), przynasady kości udowych w kształcie kolby Erlenmeyera i łagodna osteosklerozza podstawy czaszki. Rzadko opisywano wady uzębienia i zaburzenia widzenia, spowodowane przez ucisk na nerw wzrokowy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Autosomal recessive intermediate osteopetrosis  
Autosomalna recesywna osteopetroza pośrednia

#### Kod ORPHA

210110

#### Kod OMIM

611497

#### Kod ICD10

Q78.2

#### Kod ICD11

LD24.10

---

#### [\\*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)