

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 kręgów 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 Autosomal recessive intermediate osteopetrosis
Autosomalna recesywna osteopetroza pośrednia

Synonimy

Kod ORPHA

210110

Kod OMIM

611497

Kod ICD10

Q78.2

Kod ICD11

LD24.10

*Źródło

orphanet