

## 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

#### Synonimy

Zespół wad wrodzonych Autosomal recessive intermediate osteopetrosis  
Autosomalna recesywna osteopetroza pośrednia

#### Kod ORPHA

210110

#### Kod OMIM

611497

#### Kod ICD10

Q78.2

#### Kod ICD11

LD24.10

---

#### \*Źródło

orphanet