

Opis choroby *

Definicja

A mild form of osteogenesis imperfecta (OI) characterized by increased bone fragility and low bone mass that clinically manifests with increased susceptibility to bone fractures (including vertebral crush fractures), normal height or short stature (typically between 0 and -2.0 SD scores), mild (Cobb angle <30 degrees) or no scoliosis, blue sclera, and in dentinogenesis imperfecta, and mild long bone bowing bone deformities.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Adair-Dighton syndrome
Łagodna postać wrodzonej łamliwości kości
Niedeformująca wrodzona łamliwość kości
OI typu 1
Zespół Adaira i Dightona
Zespół Van der Hoeve'a
Mild osteogenesis imperfecta
Non-deforming osteogenesis imperfecta
OI type 1
Van der Hoeve syndrome

Kod ORPHA

216796

Kod OMIM

166230

Kod ICD10

Q78.0

Kod ICD11

LD24.K0

*Źródło

orphanet