

Opis choroby *

Definicja

A lethal type of osteogenesis imperfecta (OI) characterized by increased bone fragility, low bone mass and susceptibility to bone fractures and presenting with multiple rib and long bone fractures at birth, marked deformities, broad long bones, low density skull on X-ray, and dark sclera.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Lethal osteogenesis imperfecta

OI typu 2

Śmiertelna postać wrodzonej łamliwości kości

OI type 2

Kod ORPHA

216804

Kod OMIM

610915

Kod ICD10

Q78.0

Kod ICD11

LD24.K0

*Źródło

orphanet