

Opis choroby *

Definicja

A severe type form osteogenesis imperfecta characterized by increased bone fragility and low bone mass clinically manifesting as susceptibility to bone fractures, severe short stature, a triangular face, moderate to severe scoliosis, blue or blue-grey sclera, and dentinogenesis imperfecta.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

OI type 3

Ciężka postać wrodzonej łamliwości kości

OI typu 3

Postępująca deformująca wrodzona łamliwość kości

Progressive deforming osteogenesis imperfecta

Severe osteogenesis imperfecta

Kod ORPHA

216812

Kod OMIM

616229

Kod ICD10

Q78.0

Kod ICD11

LD24.K0

*Źródło

orphanet