

Osiowa dysplazja kręgowo-przynasadowa

Kod Orpha: 168549 Kod OMIM: 602271

Opis choroby *

Definicja

*Osiowa dysplazja kręgowo-przynasadowa jest rzadkim typem dysplazji kręgowo-przynasadowej. Charakteryzuje się zmianami w obrębie przynasad kości tułowia, którym towarzyszy dystrofia siatkówki. Klinicznie stwierdza się postępujące postnatalne zahamowanie wzrastania z rizomelicznym skróceniem kończyn, zdeformowaną, hipoplastyczną klatkę piersiową oraz retinopatię barwnikową lub zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. W badaniu radiologicznym widoczne są krótkie żebra z rozszerzonymi, kubkowatymi przednimi końcami, łagodne spłaszczenie trzonów kręgowych, nieregularny brzeg kości biodrowych i dysplazję przynasad bliższego końca kości udowej.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

168549

Kod OMIM

602271

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

LD24.4

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl