

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	Kod OMIM	Kod ICD10
168549	602271	Q77.8

Kod ICD11

LD24.4

*Źródło

orphanet