

## 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