

Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona - łukowate przedramiona - dysmorfia twarzy

Kod Orpha: 168552 Kod OMIM: 607543

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona - łukowate przedramiona - dysmorfia twarzy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dysplazją kostną, która charakteryzuje się niskim wzrostem, hiperlordozą, wypukłym brzuchem, łagodną obustronną szpotawością kolan, wygiętymi łukowato i skróconymi przedramionami z ograniczeniem wyprostu w stawie łokciowym i dyskretną dysmorfia twarzy (wydatne czoło, hiperteloryzm, płaski grzbiet nosa). W badaniu radiologicznym widoczne jest umiarkowane spłaszczenie kręgow, z tylnym wklonowaniem trzonów kręgow o przednich krawędziach w kształcie pocisku, natomiast w przynasadach stwierdza się tylko nieznaczne nieprawidłowości.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
168552

Kod OMIM
607543

Kod ICD10
Q77.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl