

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