

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Isidora

Kod Orpha: 370015 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Isidora jest rzadką pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się prawidłową długością urodzeniową z wczesnym zaburzeniem wzrastania po urodzeniu, co skutkuje ciężkim nieproporcjonalnie niskim wzrostem (z krótkim tułowiem i krótkimi kończynami), znaczną szpotawością kolan, przykurczami zgięciowymi bioder i hiperlordozą lędźwiową. W badaniu radiologicznym widoczne są spłaszczone kręgi z centralnym wgłębieniem blaszek granicznych trzonów kręgów, postępujące i ciężkie nieprawidłowości nasad i przynasad, które dotyczą głównie kończyn dolnych i obejmują bardzo małe, nieregularne nasady bliższe kości udowych i kolan, znaczna szpotawość bioder, opóźnione kostnienie nasad bliższych kości udowej oraz nieregularne dystalne przynasady kości udowych i bliższe przynasady kości piszczelowych.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
SEMDIST
Spondyloepimetaphyseal dysplasia with severe short stature

Kod ORPHA
370015

Kod OMIM
-

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