

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