

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-przynasadowa typu Czarny-Ratajczak jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzującą się niskim wzrostem ze znacznym skróceniem kończyn, szpotawością kolan oraz powiększeniem stawów z ograniczeniem ich ruchomości, co szczególnie dotyczy stawów biodrowych. W badaniu radiologicznym widoczne jest biodro szpotawe, uogólnione nieregularności przynasad kości długich (kielichowate, postrzępione i spłaszczone), które są bardziej nasilone w kościach udowych i kościach przedramion niż śródreżcza i paliczków, a także wady kręgow, w tym trzony kręgow o kształcie jajowatym z przednimi prostokątnymi wypustkami, ze znacznym ich spłaszczeniem.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
370019	-	Q77.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet