

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dysplazji kręgowo-nasadowo-przynasadowej i hipotrichozy jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się wrodzoną hipotrichozą, której towarzyszy niski wzrost z cechami rizomelii (skrócenie odcinków proksymalnych jest bardziej wyrażone w kończynach górnych niż dalszych), ograniczone odwodzenie w stawie biodrowym i łagodna szpotawość kolan. Charakterystyczne cechy radiologiczne to: szerokie i nieregularne przynasady, opóźnione i nieregularne kostnienie nasad oraz gruszkowaty kształt trzonów kręgów.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

168443

Kod OMIM

183849

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

LD24.3

*Źródło

orphanet