

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Geneviève

Kod Orpha: 168454 Kod OMIM: 610442

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Geneviève jest rzadką pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się ciężkim opóźnieniem rozwoju i dysplazją szkieletową (niski wzrost, przedwczesne kostnienie kości nadgarstka, płaskie trzony kręgowe, podłużne prążkowanie w przynasadach oraz małe nasady), a także umiarkowaną lub ciężką niepełnosprawnością intelektualną i dysmorfia twarzy, która obejmuje wydatne czoło, łagodne zrośnięcie przyśrodkowych części brwi, zapadnięty grzbiet nosa, wydatny bulwiasty czubek nosa i pełne usta.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SEMD, Geneviève type
SEMDG

Kod ORPHA

168454

Kod OMIM

610442

Kod ICD10

Q77.7

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