

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