

# Dysplazja kręgowo-przynasadowa, typu Goldena

## Kod Orpha: 168544 Kod OMIM: 313420

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Dysplazja kręgowo-przynasadowa typu Goldena jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która ją charakteryzuje się bardzo niskim wzrostem, grubymi rysami twarzy, kyfoskopiozą w odcinku piersiowo-lędźwiowym kręgosłupa i powiększeniem stawów z ich przykurczami. Zazwyczaj towarzyszy opóźnienie psychoruchowe i niepełnosprawność intelektualna. W badaniu radiologicznym widoczne są płaskie trzony kręgów, kostnienie o wzorcu koronki w okolicach przynasad kości długich i grzebieni biodrowych oraz wyraźna sklerotyzacja kości podstawy czaszki.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

X-linked spondylometaphyseal dysplasia  
Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X

#### Kod ORPHA

168544

#### Kod OMIM

313420

#### Kod ICD10

Q77.8

#### Kod ICD11

LD24.4

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)