

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-przynasadowa typu Goldena jest rzadką, pierwotną dysplazją kostną, która j charakteryzuje się bardzo niskim wzrostem, grubymi rysami twarzy, kyfioskoliozą 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