

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona łamliwość kości z wysoką gęstością kości jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną. Charakteryzuje się zwiększoną łamliwością kości, objawiającą się licznymi złamaniami kręgow i kości kończyn we wczesnym dzieciństwie oraz zwiększoną gęstością kości w badaniu radiometrycznym. Wzrost pacjentów jest zazwyczaj prawidłowy lub nieco zmniejszony, natomiast usłuch i twardówki są zwykle prawidłowe.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

High bone mass OI

OI z wysoką masą kostną

Kod ORPHA

314029

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q78.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet