

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja wygiętych kości związana z FGFR2 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną pierwotną dysplazją kości o śmiertelnym przebiegu, która charakteryzuje się dysmorficznymi cechami twarzoczaszki (nisko osadzone, zrotowane ku tyłowi uszy, hiperteloryzm, olbrzymie oczy, płaska i hipoplastyczna środkowa część twarzy, mikrognacja), hipomineralizacją sklepienia czaszki, przedwczesnym zarośnięciem szwów czaszkowych, hipoplastycznymi obojczykami i kością łonową oraz wygiętymi kośćmi długimi (szczególnie dotyczy to kości udowych). Spowodowana jest przez germinalne mutacje w genie FGFR2. Mogą również towarzyszyć: przedwcześnie wyrzynające się zęby u płodu, osteopenia, hirsutyzm, powiększenie łechtaczki, przerost dziąseł oraz powiększenie wątroby i śledziony z hematopoezą pozaszpikową.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Perinatal lethal bent bone dysplasia

Prenatalna śmiertelna dysplazja wygiętych kości

Kod ORPHA

313855

Kod OMIM

614592

Kod ICD10

M85.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet