

# Zespół Goldblatta

**Kod Orpha: 166272 Kod OMIM: 184260**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by the association of spondylometaphyseal dysplasia, generalized joint laxity, and dentinogenesis imperfecta. Main skeletal abnormalities comprise short stature, narrow chest, scoliosis, mesomelic limb shortening, and brachydactyly. Radiographic features include severe metaphyseal irregularities of the tubular bones, platyspondyly with coronal clefts, cone-shaped epiphyses of the hands, square iliac wings, and coxa valga. Additional extraskeletal manifestations like pulmonary hypoplasia, cystic renal disease, and non-obstructive hydrocephalus have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Chondrodysplasia-dentinogenesis imperfecta-joint laxity syndrome  
Chondrodysplazja - dentinogenesis imperfecta - wiotkość stawów  
Chondrodysplazja Goldblatta  
Dysplazja zębowo-chrzęstna  
ODCD  
Goldblatt chondrodysplasia  
Goldblatt syndrome  
ODCD

#### Kod ORPHA

166272

#### Kod OMIM

184260

#### Kod ICD10

Q78.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)