

Hiperostoza sklepienia czaszki sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 391327 Kod OMIM: 302030

Opis choroby *

Definicja

*Hiperostoza sklepienia czaszki sprzężona z chromosomem X jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kości, która przebiega ze zwiększoną gęstością kości i charakteryzuje się łagodnym, izolowanym zgrubieniem sklepienia czaszki, co objawia się wydatnymi kośćmi czołowo-ciemieniowymi, wysokim czołem z wyraźnie zaznaczonym szwem czołowym i strzałkowym, bocznymi wypukłościami czołowymi i dysmorfą twarzy obejmującą płaską nasadę nosa i krótki, zadarty nos. Nie dochodzi natomiast do wzrostu ciśnienia wewnątrzczaszkowego lub ucisku na nerwy czaszkowe. Od 1986 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
391327

Kod OMIM
302030

Kod ICD10
M85.2

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