

Opis choroby *

Definicja

*Hiperostoza sklepienia czaszki sprzężona z chromosomem X jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kości, która przebiega ze zwiększoną gęstości 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