

Opis choroby *

Definicja

*Osteoporoza ze złamaniami sprzężona z chromosomem X jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną, przebiegającą z zmniejszoną gęstością kości. Charakteryzuje się osteoporozą o początku w dzieciństwie, której towarzyszą liczne, nawracające, osteoporotyczne złamania kości długich i/lub złamania kompresyjne kręgów, znaczne zmniejszenie wzrostu w wieku dorosłym, obniżone wskaźniki gęstości mineralnej kości; poza tym brak jest innych nieprawidłowości. Kobiety będące heterozygotami mogą nie mieć objawów lub obserwuje się u nich znacznie łagodniejszy fenotyp.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

391330

Kod OMIM

300910

Kod ICD10

M80.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet