

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie schorzenie układu kostnego klinicznie charakteryzujące się licznymi złamaniami, obecnością kości śródszwowych (kości Worma) w czaszce, wrodzonym niedorozwojem zębów i dysmorfią twarzy (hiperteloryzm, obrzęk okołoooczodołowy). Chociaż objawy są bardzo podobne do wrodzonej łamliwości kości, charakterystyczne defekty warstwy korowej kości przy braku osteopenii i nieprawidłowości kolagenu są cechą odróżniającą. Od 1999 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Suarez-Stickler syndrome
Dysplazja szkieletowa z kostkami Worma -
wielokrotne złamania-nieprawidłowości zębiny

Kod ORPHA

166277

Kod OMIM

604922

Kod ICD10

Q78.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet