

## 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 Suarez-Stickler syndrome

#### Synonimy

Dysplazja szkieletowa z kostkami Worma -  
wielokrotne złamania-nieprawidłowości zębiny

#### Kod ORPHA

166277

#### Kod OMIM

604922

#### Kod ICD10

Q78.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet