

Autosomalny dominujący zespół Kenny i Caffey

Kod Orpha: 93325 Kod OMIM: 127000

Opis choroby *

Definicja

A rare, primary bone dysplasia characterized by severe growth retardation, short stature, cortical thickening and medullary stenosis of long bones, delayed closure of the anterior fontanelle, absent diploic space in the skull bones, prominent forehead, macrocephaly, dental anomalies, eye problems (hypermetropia and pseudopapilledema), and hypocalcemia due to hypoparathyroidism, sometimes resulting in convulsions. Intelligence is normal.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Kod ORPHA
93325

Kod OMIM
127000

Kod ICD10
Q87.1

Kod ICD11
LD24.D

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.