

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 93349 Kod OMIM: 300106

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się nieproporcjonalnym niskim wzrostem z mezomelicznym skróceniem kończyn, łukowatym wygięciem kończyn dolnych, lordozą lędźwiową, brachydaktylią (skrócenie palców), nadmierną ruchomością stawów i kaczkowatym chodem. Na zdjęciach rentgenowskich widoczne jest spłaszczenie kręgów z centralnym uwypukleniem przedniego odcinka trzonów kręgowych, kyfoza i wyraźne skrócenie kości długich z dysplastycznymi nasadami i poszerzonymi, nieregularnymi, kielichowatymi przynasadami.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
93349

Kod OMIM
300106

Kod ICD10
Q77.7

Kod ICD11
LD24.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl