

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazji 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	Kod OMIM	Kod ICD10
93349	300106	Q77.7
Kod ICD11		
LD24.3		

---

### \*Źródło

orphanet