

# Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa ze skróceniem kończyn i nieprawidłowym wapnieniem

## Kod Orpha: 93358 Kod OMIM: 271665

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa ze skróceniem kończyn i nieprawidłowym wapnieniem jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, pierwotną dysplazją kostną, która charakteryzuje się nieproporcjonalnie niskim wzrostem ze skróceniem kończyn górnych i dolnych, krótkimi i szerokimi palcami, krótkimi dłońmi, wąską, wydrążoną klatką piersiową z nieprawidłowościami żeber, nieprawidłowymi zwapnieniami chrzęstnymi (krtani, tchawicy i chrząstek żebrowych) oraz dysmorfią twarzy (wypukłe czoło, hiperteloryzm, wylupiate oczy, krótki płaski nos, szerokie nozdrza, wysokie podniebienie, długa rynienka podnosowa). W badaniu radiologicznym obserwuje się spłaszczenie trzonów kręgowych (zwłaszcza kręgosłupa szyjnego) oraz nieprawidłowości nasad i przynasad. Niestabilność kręgow: dźwigacza i obrotnika może powodować ucisk rdzenia kręgowego oraz sprzyjać nawracającym chorobom układu oddechowego i innym potencjalnym powikłaniom, które mogą prowadzić do śmierci.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
93358

Kod OMIM  
271665

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](http://www.orphanet.pl)