

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