

## 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 kręgów: 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