

Opis choroby *

Definicja

Anadysplazja przynasadowa jest bardzo rzadką formą przynasadowych dysplazji, charakteryzującą się niskim wzrostem, mikromelią rizomeliczną oraz umiarkowaną szpotawością nóg, występującą od pierwszych miesięcy życia, która związana jest z poważnymi zmianami przynasadowymi widocznymi w badaniu radiologicznym (nieregularność, poszerzenie i zacinienie obrysów) kości długich, najbardziej wyraźnymi w proksymalnych częściach kości udowych, a także uogólnioną osteopenią, która zazwyczaj spontanicznie ustępuje do trzeciego roku życia. Zaobserwowano zmienność fenotypową - ciężkie postaci autosomalnie dominujące oraz łagodniejsze recesywne.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Maroteaux-Verloes-Stanescu syndrome
Dysplazja przynasadowa regresywna
Zespół Maroteaux, Verloesa i Stanescu
Regressive metaphyseal dysplasia

Kod ORPHA

1040

Kod OMIM

613073

Kod ICD10

Q78.5

Kod ICD11

LD24.7

*Źródło

orphanet