

## 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