

Dysplazja Pacmana

Kod Orpha: 1952 Kod OMIM: 167220

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterized by epiphyseal stippling and osteoclastic overactivity. It has been described in less than 10 patients but may be underdiagnosed. It is characterized radiographically by severe stippling of the lower spine and long bones, and periosteal cloaking. Patients also have short metacarpals. The syndrome may be inherited as an autosomal recessive trait. This disorder should be included in the differential diagnosis of mucopolipidosis type II. In order to make a definitive diagnosis, lysosomal storage should be investigated by electron microscopy, or enzyme assays should be performed. Familial recurrence can be easily detected by prenatal ultrasonography. This skeletal dysplasia is lethal.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Pacman dysplasia
Zespół kropkowatych nasad - hiperplazja osteoklastyczna

Kod ORPHA

1952

Kod OMIM

167220

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

FB86.2

[*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