

Opis choroby *

Definicja

Pierwotna dysplazja kości, charakteryzująca się przedwczesną artropatią zwyrodnieniową stawu biodrowego. Choroba objawia się dyskomfortem/bólem stawu biodrowego i zaburzeniami chodu, które zwykle rozwijają się w dzieciństwie i prowadzą do ciężkiej niepełnosprawności funkcjonalnej i ograniczenie ruchomości we wczesnej dorosłości. Zajęcie trzonów kręgów i innych stawów jest minimalne, wzrost nie jest istotnie zmniejszony, a ogólny stan zdrowia nie ulega pogorszeniu. W obrazie radiologicznym głowy kości udowych są spłaszczone i nieregularne, a w stawach biodrowych rozwija się zwyrodnienie, o czym świadczy obecność torbieli okołostawowych, stwardnienia w kościach i zwężenia szpar stawowych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

BFHD

BFHD

Przedwczesna osteoartropatia zwyrodnieniowa stawu biodrowego

Rodzinna dysplazja stawów biodrowych Beukes

Zespół Cilliersa i Beightona

Beukes familial hip dysplasia

Cilliers-Beighton syndrome

Premature degenerative osteoarthropathy of the hip

Kod ORPHA

2114

Kod OMIM

142669

Kod ICD10

Q65.8

Kod ICD11

LD24.6Y

[*Źródło](#)

orphanet