

## :: Μικροσφαιροφακία - Μεταφυσιακή Δυσπλασία

Αριθμός Orphanet: ORPHA2551

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μικροσφαιροφακία - Μεταφυσιακή δυσπλασία είναι ένα πολύ σπάνιο σύνδρομο που παρουσιάζει δυσπλασία των οστών με μικρομελικό νανισμό και διαταραχές από τους οφθαλμούς. Έχει αναφερθεί σε έναν πατέρα και το γιο του. Η δυσπλασία των οστών χαρακτηρίζεται από πάχυνση της διάφυσης των μακρών οστών, παραμόρφωση των μεταφύσεων και ανωμαλίες στις επιφύσεις. Διαταραχές των οφθαλμών αποτελούν η μυωπία, η μικροσφαιροφακία τα κολοβώματα και το εξάρθημα των φακών και η αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς. Οι προσβεβλημένοι ασθενείς έχουν φυσιολογική πνευματική ανάπτυξη. Η κατάσταση είναι πιθανότατα κληρονομική, και μεταδίδεται με τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Nicole MORICHON-DELVALLEZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1