

:: Wrodzona łamliwość kości typu 4

ORPHA:216820

Definicja choroby:

Wrodzona łamliwość kości typu IV to umiarkowana postać wrodzonej łamliwości kości (osteogenesis imperfecta-OI, sprawdź ten termin), choroby genetycznej charakteryzującej się zwiększoną kruchością kości, niską masą kostną oraz podatnością na złamania. Pacjenci z typem IV mają umiarkowanie niski wzrost, łagodną do ciężkiej postać skoliozy, szarawe lub białe twardówki oraz dentinogenesis imperfecta (DI, sprawdź ten termin).

Epidemiologia:

Częstość występowania wszystkich typów OI szacowana jest pomiędzy 1/10 000 a 1/20 000, ale częstość występowania typu IV nie jest znana.

Etiologia:

OI typu IV może być dziedziczona w sposób autosomalny dominujący i spowodowana mutacjami genów *COL1A1* i *COLA2* (17q21.33 i 7q21.3) lub może być autosomalna recesywna i spowodowana mutacjami genu *PPIB* (15q21-q22) (czasami opisywana jako OI typu IX). lub genu *CRTAP* (3p22) (czasami opisywana jako OI typu VII).

Recenzent-ekspert: Dr Véronique FORIN

Aktualizacja: Marzec 2010

Tłumaczenie: Luty 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

