

Dysplazja wielonasadowa typu 1

Kod Orpha: 93308 Kod OMIM: 132400

Opis choroby *

Definicja

Multiple epiphyseal dysplasia type 1 (MED 1) is a form of multiple epiphyseal dysplasia that is characterized by normal or mild short stature, pain in the hips and/or knees, progressive deformity of extremities and early-onset osteoarthritis. Specific features to MED 1 include a more pronounced involvement of hip joints and gait abnormality and a shorter adult height. MED1 is allelic to pseudoachondroplasia with which it shares clinical and radiological features. The disease follows an autosomal dominant mode of transmission.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	EDM1
	Dysplazja wielonasadowa typu 1
	EDM1
	MED1
	MED1
	Polyepiphyseal dysplasia type 1

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
93308	132400	Q77.3

Kod ICD11
LD24.61

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl