

Opis choroby *

Definicja

Spondylometaphyseal dysplasia (SEMD), Sedaghatian type is a neonatal lethal form of spondylometaphyseal dysplasia characterized by severe metaphyseal chondrodysplasia, mild rhizomelic shortness of the upper limbs, and mild platyspondyly.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

93317

Kod OMIM

250220

Kod ICD10

Q77.8

Kod ICD11

LD24.5Y

*Źródło

orphanet