

# Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami

## Kod Orpha: 93360 Kod OMIM: 603546

### Opis choroby \*

#### Definicja

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations is a rare genetic primary bone dysplasia disorder characterized by midface hypoplasia, short stature, generalized joint laxity, multiple joint dislocations (most frequently of knees and hips), limb malalignment (genu valgum/varum) and progressive spinal deformity (e.g. kyphosis/scoliosis). Radiography reveals distinctive slender metacarpals and metatarsals, as well as small, irregular epiphyses, metaphyseal irregularities with vertical striations, constricted femoral necks and mild platyspondyly, among others.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SEMD-MD

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami, typ Hall

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu 2

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu, typ Hall

SEMDJL2

SEMD-MD

SEMDJL2

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, Hall type

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 2

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, leptodactylic type

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations, Hall type

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów, ze smukłymi palcami

Kod ORPHA

93360

Kod OMIM

603546

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

LD24.3

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)