

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 laxicity, 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](#)

orpho:net