

## 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