

NIEAKTUALNE: Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów

Kod Orpha: 93359 Kod OMIM: 271640

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by short stature, joint laxity, vertebral anomalies, severe progressive spinal malalignment leading to spinal cord compression, progressive kyphoscoliosis, thoracic asymmetry, and elbow and foot deformities. Additional features include mild skin hyperelasticity, spatulate terminal phalanges, cleft palate and lip, structural cardiac malformations, and mild facial dysmorphism (oval face, prominent eyes with blue sclerae, and a long upper lip).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SEMD-JL

Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu 1

SEMDJL

SEMDJL1

SEMDJL1

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 1

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, Beighton type

Kod ORPHA

93359

Kod OMIM

271640

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

-

[*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