

Zespół Ehlersa i Danlosa mięśniowo-przykurczowy

Kod Orpha: 2953 Kod OMIM: 615539

Opis choroby *

Definicja

A rare systemic disease characterized by congenital multiple contractures, characteristic craniofacial features (like large fontanel, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, blue sclerae, ear deformities, high palate) evident at birth or in early infancy, and characteristic cutaneous features like skin hyperextensibility, skin fragility with atrophic scars, easy bruising, and increased palmar wrinkling. Additional features include recurrent/chronic dislocations, chest and spinal deformities, peculiarly shaped fingers, colonic diverticula, pneumothorax, and urogenital and ophthalmological abnormalities, among others. Molecular testing is obligatory to confirm the diagnosis.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Adducted thumb-clubfoot syndrome
Zespół Ehlersa i Danlosa z niedoborem D4ST1
Zespół Ehlersa i Danlosa związany z CHST14
Zespół Ehlersa i Danlosa, typu artrogrypozy
Zespół Ehlersa i Danlosa, typu Kosho
Zespół przywiedzionych kciuków i stopy
końsko-szpotawej
Zespół przywiedzionych kciuków i stopy
końsko-szpotawej, typu Dundar
Distal arthrogryposis with peculiar facies and
hydronephrosis
Dündar syndrome
Ehlers-Danlos syndrome, Kosho type
Musculocontractural EDS
mcEDS

Kod ORPHA

2953

Kod OMIM

615539

Kod ICD10

Q79.6

Kod ICD11

LD28.1Y

[*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