

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 końskoszpotawej

Zespół przywiedzionych kciuków i stopy końskoszpotawej, 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](#)

orpho:net