

# Zespół Ehlersa i Danlosa/wrodzona łamliwość kości

## Kod Orpha: 230857 Kod OMIM: 619120

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare systemic disease characterized by the association of the features of Ehlers-Danlos syndrome with those of osteogenesis imperfecta. Predominant clinical manifestations include generalized joint hypermobility and dislocations, skin hyperextensibility and/or translucency, easy bruising, and invariable association with mild signs of osteogenesis imperfecta, including short stature, blue sclera, and osteopenia or fractures.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EDS/OI syndrome

Zespół EDS/OI

#### Kod ORPHA

230857

#### Kod OMIM

619120

#### Kod ICD10

Q79.6

#### Kod ICD11

LD28.1Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.