

Zespół Ehlersa i Danlosa z powodu niedoboru tenascyny-X

Kod Orpha: 230839 Kod OMIM: 606408

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Ehlersa i Danlosa z powodu niedoboru tenascyny X to jeden z podtypów zespołu Ehlersa i Danlosa, który charakteryzuje się uogólnioną nadmierną ruchomością stawów, nadmierną rozciągliwością skóry i łatwym powstawaniem siniaków bez blizn zanikowych. Inne typowe objawy to deformacje stóp i dłoni (piezogeniczne guzki – przepukliny tłuszczowe, płaskostopie, szerokie śródstopie, krótkie palce i skóra dłoni z cechami starzenia się), silna męczliwość i objawy nerwowo-mięśniowe, w tym osłabienie i bóle mięśni.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Classical-like EDS type 1
EDS, typ podobny do klasycznego
Zespół Ehlersa i Danlosa, typ podobny do klasycznego
Ehlers-Danlos syndrome due to tenascin-X deficiency
cEDS type 1

Kod ORPHA

230839

Kod OMIM

606408

Kod ICD10

Q79.6

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