

## 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