

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