

Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny

Kod Orpha: 1900 Kod OMIM: 225400

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome characterized by congenital muscle hypotonia, congenital or early-onset kyphoscoliosis (progressive or non-progressive), and generalized joint hypermobility with dislocations/subluxations (in particular of the shoulders, hips, and knees). Additional common features are skin hyperextensibility, easy bruising of the skin, rupture/aneurysm of a medium-sized artery, osteopenia/osteoporosis, blue sclerae, umbilical or inguinal hernia, chest deformity, marfanoid habitus, talipes equinovarus, and refractive errors. Subtype-specific manifestations include skin fragility, atrophic scarring, scleral/ocular fragility/rupture, microcornea, and facial dysmorphism (like low-set ears, epicanthal folds, downward-slanting palpebral fissures, high palate). Molecular testing is obligatory to confirm the diagnosis.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Cutis hyperelastica
EDS VIA
EDS, oczno-skoliotyczny
EDS, typ kifoskoliotyczny
Zespół Ehlersa i Danlosa typu 6A
Zespół Ehlersa i Danlosa, typ oczno-skoliotyczny
EDS VIA
Ehlers-Danlos syndrome type 6A
Kyphoscoliotic EDS due to lysyl hydroxylase 1 deficiency
Lysyl hydroxylase-deficient EDS
Ocular-scoliotic EDS
kEDS-PLOD1

Kod ORPHA

1900

Kod OMIM

225400

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