

Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny i głuchota

Kod Orpha: 300179 Kod OMIM: 614557

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 congenital hearing impairment (sensorineural, conductive, or mixed), follicular hyperkeratosis, muscle atrophy, and bladder diverticula. Molecular testing is obligatory to confirm the diagnosis.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Ehlers-Danlos syndrome with kyphoscoliosis, myopathy, and deafness
EDS z postępującą kifoskoliozą, miopatią i głuchotą
EDS z postępującą kifoskoliozą, miopatią i utratą słuchu
EDS, typ kifoskoliotyczny i utrata słuchu
Zespół Ehlersa i Danlosa z postępującą kifoskoliozą, miopatią i głuchotą
Zespół Ehlersa i Danlosa z postępującą kifoskoliozą, miopatią i utratą słuchu
Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny i utrata słuchu
Ehlers-Danlos syndrome with kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss
FKBP14-related EDS
FKBP22-deficient EDS
Kyphoscoliotic EDS due to FKBP22 deficiency
kEDS-FKBP14

Kod ORPHA

Kod OMIM

Kod ICD10

300179

614557

Q79.6

Kod ICD11

LD28.1Y

[*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