

# 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](http://www.orphanet.pl)