

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

300179

Kod OMIM

614557

Kod ICD10

Q79.6

Kod ICD11

LD28.1Y

*Źródło

orphanet