

Zespół Ehlersa i Danlosa, typ progeroidalny

Kod Orpha: 75496 Kod OMIM: 130070

Opis choroby *

Definicja

A form of spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome due to variants in *B4GALT7* and characterized by short stature, variable degrees of muscle hypotonia, joint hypermobility, especially of the hands, and bowing of limbs. Additional features include the typical craniofacial gestalt (mid-face hypoplasia, round, flat face, proptosis and narrow mouth), hyperextensible skin that is soft, thin, translucent and doughy, delayed motor and/or cognitive development, characteristic radiographic findings (such as radio-ulnar synostosis, radial head subluxation or dislocation, metaphyseal flaring and osteopenia) and ocular abnormalities.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	B4GALT7-related spondylodysplastic EDS B4GALT7-CDG Defekt biosyntezy siarczynu proteodermatantu EDS, typ progeroidalny Niedobór 4-beta-galaktozylotransferazy ksylozylproteiny Niedobór galaktozylotransferazy I Niedobór XGPT PDS EDS progeroid type 1 EDS with short stature and limb anomalies spEDS-B4GALT7

Kod ORPHA
75496

Kod OMIM
130070

Kod ICD10
Q79.6

Kod ICD11
LD28.1Y

*[Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl