

Zespół Ehlersa i Danlosa kręgosłupowo-dysplastyczny

Kod Orpha: 536471 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare connective tissue disorder for which three subtypes exist, either related to the gene *B4GALT7*, *B3GALT6* or *SLC39A13*, and for which the clinically overlapping characteristics include short stature (progressive in childhood), small joint hypermobility, skin hyperextensibility with soft, doughy skin especially on the hands and feet muscular hypotonia (ranging from congenitally severe to mild with later_onset), skeletal anomalies and, more variably, osteopenia, delayed motor development and bowing of the limbs. Gene-specific features, with variable presentation, are additionally observed in each subtype.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Spondylodysplastyczny EDS

spEDS

Spondylodysplastyczny EDS

spEDS

Kod ORPHA

536471

Kod OMIM

-

Kod ICD10

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