

# Zespół Ehlersa i Danlosa kręgosłupowo-dysplastyczny związany z B3GALT6

## Kod Orpha: 536467 Kod OMIM: 615349

### Opis choroby \*

#### Definicja

A form of spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome due to variants in *B3GALT6* and characterized by short stature, variable degrees of muscle hypotonia, joint hypermobility, especially of the hands, bowing of limbs and congenital or early onset, progressive kyphoscoliosis. Additional features include the typical craniofacial gestalt (prominent forehead, sparse hair, mid-face hypoplasia, blue sclerae, proptosis and abnormal dentition), hyperextensible, soft, thin, translucent and doughy skin, delayed motor and/or cognitive development, characteristic radiographic findings (spondyloepimetaphyseal dysplasia, platyspondyly, anterior beak of vertebral body, short ilia, elbow malalignment and generalized osteoporosis), joint contractures and ascending aortic aneurysm.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

B3GALT6-related spEDS  
B3GALT6-related spondylodysplastic EDS  
Beta3GalT6-deficient EDS  
Ehlers-Danlos syndrome progeroid type 2  
spEDS-B3GALT6  
B3GALT6-related spEDS  
B3GALT6-related spondylodysplastic EDS  
Beta3GalT6-deficient EDS  
Ehlers-Danlos syndrome progeroid type 2  
spEDS-B3GALT6

#### Kod ORPHA

536467

#### Kod OMIM

615349

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