

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