

Zespół podobny do klasycznego zespołu Ehlersa i Danlosa typu 2

Kod Orpha: 536532 Kod OMIM: 618000

Opis choroby *

Definicja

A rare systemic disease characterized by generalized joint hypermobility with recurrent joint dislocations, redundant and hyperextensible skin with poor wound healing and abnormal scarring, easy bruising, and osteopenia/osteoporosis. Additional manifestations include hypotonia, delayed motor development, foot deformities, prominent superficial veins in the chest region, vascular complications (like mitral valve prolapse and aortic root dilation), hernias, dental anomalies, scoliosis, and facial dysmorphisms (like high palate, micrognathia, narrow palate). Mode of inheritance is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	AEBP1-related EDS AEBP1-related Ehlers-Danlos syndrome Classical-like EDS type 2 cEDS type 2 AEBP1-related EDS AEBP1-related Ehlers-Danlos syndrome Classical-like EDS type 2 cEDS type 2

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
536532	618000	Q79.6

Kod ICD11

-

*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