

Zespół Ehlersa i Danlosa typu kręgowo-dłoniowo-dysplastycznego

Kod Orpha: 157965 Kod OMIM: 612350

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Ehlersa i Danlosa typu kręgowo-dłoniowo-dysplastycznego to rzadki podtyp zespołu Ehlersa i Danlosa (EDS) z dysplazją kręgosłupową, który charakteryzuje się obecnością klasycznych skórnych cech EDS (takich jak: nadmiernie rozciągliwa, miękka, ciastowata, cienka, przezroczysta skóra z atroficznymi bliznami) i niskim wzrostem (postępuje w dzieciństwie), wypukłymi oczami z niebieskawymi twardówkami, nadmiernie pomarszczonymi dłońmi, hipotrofią mięśni kłębu, zwężającymi się palcami i nadmierną ruchomością dystalnych stawów z tendencją do przykurczów - z powodu mutacji w genie SLC39A13. W badaniu radiologicznym stwierdza się charakterystyczne objawy: spłaszczone kręgi, osteopenię (głównie w kręgach), poszerzone przynasady (w stawach łokciowych, nadgarstkach, w stawach międzypaliczkowych), płaskie nasady (szyjka kości udowej i krótkich kości rurkowatych) oraz małe, szerokie kości biodrowe.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

SCD-EDS
EDS, typ kręgowo-dłoniowo-dysplastyczny
SLC39A13-related spEDS
SLC39A13-related spondylodysplastic EDS
Spondylocheirodysplastic Ehlers-Danlos syndrome
spEDS-SLC39A13

Kod ORPHA

157965

Kod OMIM

612350

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