

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	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