



	hEDS	vEDS	cEDS	kEDS	aEDS	BCS	cvEDS	dEDS	mcEDS	spEDS	mEDS	pEDS	cEDS
<b>Kwetsbaarheid weefsels</b>													
Hernia	+		+	+			+	+				+	
Spontane pneumothorax		+						+	+				
Kwetsbaarheid weefsels			+		+			met (perinatale) complicaties					
Prolaps	+												+
Blaasdivertikels				+									
Perforatie van het sigmoid		+											
Divertikels colon									+				
Uterusruptuur		+											
<b>Skelet</b>													
Voetafwijkingen		+		+		+	+		progressief	+			+
Handafwijkingen/afwijkingen vingers	arachno-dactylie**					arachno-dactylie**			+	+			+
Contracturen						mild, vingers			multipel, congenitaal	+	proximaal		
Osteopenie/osteoporose				+	mild			+		incl. spontane fracturen			
(Congenitaal/early onset) (kypho)scoliose				+	+	+				+			
Pectus deformiteit				+			+		+				
Afwijkingen wervelkolom									+				
Radioulnaire synostose										+			
Postnatale groiretardatie								+					
Korte gestalte										+			
Korte ledematen, handen en voeten								+					





	hEDS	vEDS	cEDS	kEDS	aEDS	BCS	cvEDS	dEDS	mcEDS	spEDS	mEDS	pEDS	cEDS
Fistel tussen de carotiden en sinus cavernosus		+											
Vroege spataderen (<30 en nullipara bij vrouwen)		+											
Oedeem benen zonder hartfalen													+
<b>Overig</b>													
Congenitale gehoorstoornissen				+		+							
Hypercompliantie trommelvlies						+							
Axonale polyneuropathie													+
Hypoplasie long, restrictieve longziekte										+			
Nierstenen/blaasstenen									+				
Hydronefrose									+				
Cryptorchisme									+				
Enkele transversale handlijn										+			
Hirsutisme								+					
Vertraagde cognitieve ontwikkeling										+			
Verhoogde infectiegevoeligheid												+	
Chronische obstipatie									+				

\*Rekbare huid: te meten door het uitrekken van huid in het midden van niet-dominante onderarm (volaire zijde).

De huid is overmatig rekbaar als hij meer dan 1,5 cm kan worden uitgerekt aan de onderarm, de handrug of meer dan 3 cm in de nek, ellebogen of bij de knieën.

\*\*Arachnodactylie: Steinberg teken en/of Walker teken positief aan beide kanten

\*\*\*

B3GALT6: platyspondylie, anterior beak van wervellichaam, kort ilium, prominent kleine trochanter, acetabulaire dysplasie, metaphysaire flaring, metafysaire dysplasie van femurkop, misalignment van de elleboog, dislocatie van radiuskop, overtubulatie, kromming van de lange pijpbeenderen, osteoporose.

SLC39A13: platyspondylie, osteopenie, vlakke proximale femorale epifysen; korte, brede heupnek

\*\*\*\*

vEDS: niet gespecificeerd

kEDS: laagstaande oren, epicanthusplooien, downslant, synophrys, hoog palatum

dEDS: prominente, uitpuilende ogen met bolle, oedemateuze oogleden en overmatige huid rond de ogen; epicanthus plooien; blauwe sclerae; grote fontanellen met brede schedelnaden, hypoplastische kin

mcEDS: grote fontanel, hypertelorisme, downslant, korte oogleden, blauwe sclerae, korte neus met hypoplasie columella; laagstaande, gekantelde oren, hoog palatum, lang philtrum, dunne bovenlip, smalle mond, microretrognathie

spEDS B4GALT7: driehoekig gelaat, wijd-uitstaande ogen, proptosis, smalle mond, laagstaande oren, dunne hoofdbeharing, tandafwijkingen, vlak gelaat, breed voorhoofd, blauwe sclerae, gespleten gehemelte / bifide uvula

spEDS B3GALT6: midfaciale hypoplasie, frontal bossing, proptosis, blauwe sclerae, downslant, lage neusbrug, lange bovenlip, laagstaande oren, micrognathie, tandafwijkingen, gespleten gehemelte, dunne beharing