

Zespół łzowo-uszno-zębowo-palcowy

Kod Orpha: 2363 Kod OMIM: 620192

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by hypoplasia, aplasia or atresia of the lacrimal system, anomalies of the ears with sensorineural or mixed hearing loss, hypoplasia, aplasia or atresia of the salivary glands, dental anomalies, and digital malformations. Patients present obstruction of the nasal lacrimal ducts that can lead to epiphora, and chronic conjunctivitis due to alacrimia. Aplasia or hypoplasia of the salivary glands lead to dry mouth and early onset of severe dental caries. Dental features include late tooth eruption, small and peg-shaped lateral maxillary incisors and mild enamel dysplasia. The digital features are variable and include fifth finger clinodactyly, duplication of the distal phalanx of the thumb, triphalangeal thumb, and/or syndactyly. Unilateral radial aplasia and radial-ulnar synostosis have also been reported in association.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

LADD syndrome
Zespół LADD
Zespół LARD
Zespół Levy'ego i Hollistera
Zespół łzowo-uszno-promieniowo-zębowy
LARD syndrome
Lacrimoauriculoradiodental syndrome
Levy-Hollister syndrome

Kod ORPHA

2363

Kod OMIM

620192

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD27.0Y

[*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