

Opis choroby *

Definicja

*Rogowiec okaleczający Vohwinkela jest rzadkim, rozlanym, okaleczającym, dziedzicznym rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym, które charakteryzuje się ciężkim rogowaceniem dłoni i podeszw o wzorze plastra miodu i prowadzącymi do amputacji przewężeniami palców, z towarzyszącym wrodzonym niedosłuchem czuciowo-nerwowym o nasileniu łagodnym lub umiarkowanym. Dodatkowe objawy obejmują rogowacenie gwiaździste na powierzchniach wyprostnych palców, stóp, łokci i kolan. Mogą również wystąpić łysienie, onychogryfoza (szponowatość paznokci), dystrofia paznokci lub paznokcie pałeczkowate, paraplegia spastyczna i miopatia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Mutilating keratoderma of Vohwinkel
PPK mutilans i głuchota
Rogowiec okaleczający plus głuchota
Rogowiec okaleczający Vohwinkela
Zespół Vohwinkela
Mutilating keratoderma plus deafness
Mutilating keratoderma plus hearing loss
PPK mutilans and deafness
PPK mutilans and hearing loss
Vohwinkel syndrome

Kod ORPHA

494

Kod OMIM

124500

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet