

# Rogowiec dloni i stop z głuchotą

## Kod Orpha: 2202 Kod OMIM: 148350

### Opis choroby \*

#### Definicja

Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome is a keratinization disorder characterized by focal or diffuse palmoplantar keratoderma. A patchy distribution is observed with accentuation on the thenars, hypothenars and the arches of the feet. The disease becomes apparent in infancy and is associated with sensorineural hearing loss that shows a variable age of onset. Due to genetic and clinical similarities, it has been proposed that palmoplantar keratoderma-deafness syndrome, knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome and keratoderma hereditarium mutilans may represent variants of one broad disorder of syndromic deafness with heterogeneous phenotype. The disease is transmitted in an autosomal dominant manner with incomplete penetrance.

#### Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	PPK-deafness syndrome Zespół hiperkeratoza dloni i stop - głuchota Zespół hiperkeratoza dloni i stop - utrata słuchu Zespół PPK-głuchota Zespół rogowiec dloni i stop - utrata słuchu Palmoplantar hyperkeratosis-deafness syndrome Palmoplantar hyperkeratosis-hearing loss syndrome Palmoplantar keratoderma-hearing loss syndrome

Kod ORPHA  
2202

Kod OMIM  
148350

Kod ICD10  
Q82.8

Kod ICD11  
EC20.30

\*[Źródło](#)

## 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](http://www.orphanet.pl)