

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół genetyczny charakteryzujący się współwystępowaniem wrodzonego nadmiernego owłosienia w przednim odcinku szyjnym z obwodową neuropatią czuciowo-ruchową. Powiązane cechy mogą obejmować wady siatkówki, rozszczep kręgosłupa, kifoskoliozę i koślawość paluchów oraz opóźnienie rozwoju (jeden przypadek). Od 1993 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

2218

Kod OMIM

239840

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

LD27.3

*Źródło

orphanet