

Deformacja kciuka - łysienie - zaburzenia pigmentacji

Kod Orpha: 2251 Kod OMIM: 188150

Opis choroby *

Definicja

*Deformacja kciuka - łysienie - zaburzenia pigmentacji jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym zespołem wad rozwojowych kończyn, który charakteryzuje się niskim wzrostem, rzadkimi włosami na głowie, hipoplastycznymi, osadzonymi proksymalnie kciukami i hiperpigmentacją skóry z punktowymi odbarwieniami. Opisywano także obecność pojedynczego, górnego środkowego siekacza. Od 1988 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Sparse hair-short stature-skin anomalies syndrome

Kod ORPHA

2251

Kod OMIM

188150

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

[*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