

Zespół poduszczeni kłykciowe-leukonychia-głuchota czuciowo-nerwowa-rogowiec dłoni i stóp

Kod Orpha: 2698 Kod OMIM: 149200

Opis choroby *

Definicja

A rare, syndromic genetic deafness disease characterized by symmetric or asymmetric knuckle pads (typically located on the distal and interphalangeal joints), leukonychia, diffuse palmoplantar keratoderma, and congenital, mild to moderate sensorineural deafness.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bart-Pumphrey syndrome
Zespół Barta i Pumphrey'a
Zespół knuckle pads-leukonychia-głuchota czuciowo-nerwowa-hiperkeratoza dłoni i stóp
Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar keratoderma syndrome
Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar hyperkeratosis syndrome
Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar keratoderma syndrome

Kod ORPHA

2698

Kod OMIM

149200

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

LD2H.Y

[*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