

Dyspazja włosowo-zębowa - zaburzenia refrakcji

Kod Orpha: 2892 Kod OMIM: 262020

Opis choroby *

Definicja

*Dyspazja włosowo-zębowa - zaburzenia refrakcji jest rzadką dysplazją ektodermalną, która charakteryzuje się dysplastycznymi nieprawidłowościami włosów i zębów (hipodoncja (brak zębów), nieprawidłowy kształt zębów, słabe/brak włosów na skórze głowy i pili annulati (włosy nakrapiane)), nadmiernym rogowaceniem przymieszkowym na tułowie i kończynach oraz nadwzrocznością. Opisywano również nasilone, wyraźnie zaznaczone siatkowate przebarwienia karku oraz astygmatyzm. Od 1985 r. nie ma w literaturze nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Euhidrotic ectodermal dysplasia
Dysplazja ektodermalna euhydryczna
Zespół Kopyścia, Barczyka i Król
Kopysc-Barczyk-Krol syndrome

Kod ORPHA

2892

Kod OMIM

262020

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl