

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 tułowiu 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 Euhidrotic ectodermal dysplasia

Dysplazja ektodermalna euhydryczna

Zespół Kopyścia, Barczyka i Król

Kopysc-Barczyk-Krol syndrome

Synonimy

Kod ORPHA

2892

Kod OMIM

262020

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet