

Zespół Sterna, Lubinsky'ego i Durrie

Kod Orpha: 3194 Kod OMIM: 122440

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, ectodermal dysplasia syndrome characterized by corneal epithelial changes (ranging from roughening to nodular irregularities), diffuse palmoplantar hyperkeratosis with thickened, erythematous, scaly lesions affecting the elbows, knees and knuckles, distal onycholysis, brachydactyly accompanied by a single transverse palmar crease, short stature, premature birth, and increased susceptibility to tooth decay. Ocular symptoms include photophobia, reduced night vision, burning and watery eyes, and varying visual acuity. There have been no further descriptions in the literature since 1984.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CDO syndrome
Zespół rogówkowo-skórno-kostny
Stern-Lubinsky-Durrie syndrome

Kod ORPHA

3194

Kod OMIM

122440

Kod ICD10

H18.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl