

Głuchota - hipoplazja szkliwa - wady paznokci

Kod Orpha: 3220 Kod OMIM: 616617

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by sensorineural hearing loss, abnormalities in the secondary dentition (such as enamel hypoplasia, taurodontism, or dental overcrowding), and nail abnormalities (including leukonychia and presence of transverse ridges). Association with macular dystrophy has also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hearing loss-enamel hypoplasia-nail defects syndrome
Zespół Heimlera
Heimler syndrome

Kod ORPHA

3220

Kod OMIM

616617

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.