

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niedosłuchu i onychodystrofii należy do grupy rzadkich, genetycznie uwarunkowanych wad rozwojowych powstających w czasie zaburzeń embriogenezy, które charakteryzują się niedosłuchem czuciowo-nerwowym w skojarzeniu z onychodystrofią (np. brak/hipoplazja palców u rąk i nóg), a także brachydaktylią i kciukami przypominającymi swą budową palce. Dodatkowe objawy opisywane w chorobach z tej grupy to osteodystrofia, niepełnosprawność intelektualna, drgawki, opóźnienie rozwoju i charakterystyczna twarz.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

Hearing loss-onychodystrophy syndrome
Zespół autosomalnie dominującej głuchoty i onychodystrofii
Zespół DDOD

Kod ORPHA

3231

Kod OMIM

220500

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet