

Zespół hipohydroza-hipoplazja szkliwa-rogowiec dłoniowo-podeszwowy-niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 363523 Kod OMIM: 615328

Opis choroby *

Definicja

Hypohidrosis-enamel hypoplasia-palmoplantar keratoderma-intellectual disability syndrome is a rare, genetic, syndromic intellectual disability disorder characterized by severe intellectual disability with significant speech and language impairment, hypohidrosis (often resulting in hyperthermia) with normal sweat gland appearance, tooth enamel hypoplasia, palmoplantar hyperkeratosis and a high frequency of acquired microcephaly. Mild facial dysmorphism, including lateral flaring of the eyebrows, broad nasal tip, and thick vermilion border, may also be observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Shaheen syndrome

Shaheen syndrome

Kod ORPHA

363523

Kod OMIM

615328

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl