

Zespół nieprawidłowości paznokci i zębów, rogowca dłoniowo-podeszwowego brzeźnego i hiperpigmentacji jamy ustnej

Kod Orpha: 423454 Kod OMIM: 616029

Opis choroby *

Definicja

Nail and teeth abnormalities-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome is a rare genetic ectodermal dysplasia syndrome characterized by short stature, nail dystrophy and/or nail loss, oral mucosa and/or tongue hyperpigmentation, dentition abnormalities (delayed teeth eruption, hypodontia, enamel hypoplasia), keratoderma on the margins of the palms and soles and focal hyperkeratosis on the dorsum of the hands and feet. Additionally, dysphagia with esophageal strictures, sensorineural deafness, bronchial asthma and severe iron-deficiency anemia have been observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Ectodermal dysplasia-short stature syndrome
Zespół dysplazji ektodermalnek i niskiego wzrostu
Zespół niski wzrost, dysplazja paznokci, rogowiec dłoniowo-podeszwowy brzeźny i hiperpigmentacja jamy ustnej
Short stature-nail dysplasia-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome

Kod ORPHA

423454

Kod OMIM

616029

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