

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare multiple congenital anomalies-intellectual disability syndrome characterized by sensorineural hearing loss (deafness), onychodystrophy, osteodystrophy, mild to profound intellectual disability, and seizures.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome  
Zespół DOOR  
Autosomalny recesywny zespół głuchoty i onychodystrofii  
Zespół głuchoty, onycho-osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej  
Zespół głuchoty, onychdystrofii, osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej  
Zespół głuchoty, onychdystrofii, osteodystrofii, niepełnosprawności intelektualnej i napadów padaczkowych  
Autosomal recessive hearing loss-onychodystrophy syndrome  
DOOR syndrome  
Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome  
Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome  
Deafness-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome  
Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome  
Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome  
Hearing loss-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome

#### Kod ORPHA

79500

#### Kod OMIM

220500

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD27.0Y

---

\*Źródło

orphanet