

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