

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Zespół DOOR	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Zespół głuchoty, onycho-osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Zespół głuchoty, onychodystrofii, osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Zespół głuchoty, onychodystrofii, osteodystrofii, niepełnosprawności intelektualnej i napadów padaczkowych	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
DOOR syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Deafness-onchoosteodystrophy-intellectual disability syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome
Hearing loss-onchoosteodystrophy-intellectual disability syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome

Kod ORPHA
79500

Kod OMIM
220500

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD27.0Y

*Źródło

orphanet