

Hipopigmentacja linijna i asymetria twarzoczaszkowa z wadami palców, oczu i mózgu

Kod Orpha: 589608 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare ectodermal dysplasia syndrome characterized by linear hypopigmentation and hypotrichosis following the lines of Blaschko, symmetric or asymmetric facial dysmorphism, and body asymmetry, in association with ocular, dental, and acral anomalies. Reported manifestations include microphthalmia, strabismus, myopia, oligodontia, microdontia, conical teeth, abnormal enamel, brachydactyly, syndactyly, and broad first toe, as well as dysmorphic facial features such as downslanting palpebral fissures, broad nasal bridge, malar hypoplasia, and microstomia. Brain imaging may show cystic leukoencephalopathy and ventricular dilation.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

RHOA-related mosaic ectodermal dysplasia
Dysplazja ektodermalna mozaikowa związana z RHOA

Kod ORPHA

589608

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q82.4

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