

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół dysplazji ektodermalnej, dziedziczony autosomalnie dominująco, który charakteryzuje się aplazją zębów przedtrzonowych, nadmierną potliwością i przedwczesnym siwieniem włosów. Dodatkowe cechy mogą obejmować wąskie podniebienie, hipoplastyczne paznokcie, anomalie brwi, jednostronną bruzdę poprzeczną dłoni oraz i źle uformowane dermatoglify.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

1262

Kod OMIM

112300

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet