

Przykurcze - dysplazja ektodermalna- rozszczep wargi/podniebienia

Kod Orpha: 1484 Kod OMIM: 301815

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół dysplazji ektodermalnej, który charakteryzuje się ciężką artrogrypozą, licznymi cechami dysplazji ektodermalnej, rozszczepem wargi/podniebienia, dysmorfią twarzy, niedoborem wzrostu i umiarkowanym opóźnieniem rozwoju psychoruchowego. Objawy dysplazji ektodermalnej obejmują rzadkie, łamliwe i odbarwione włosy, suchość skóry, liczne znamiona, małe stożkowate zęby i hipodoncję oraz dysmorfie twarzy ze zwężeniem szpar powiekowych, głęboko osadzonymi oczami i mikrognacją.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ladda-Zonana-Ramer syndrome
Zespół Ladda, Zonana i Ramera

Kod ORPHA

1484

Kod OMIM

301815

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD27.0Y

[*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