

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół dyplazji ektodermalnej, który charakteryzuje się ciężką artrogypozą, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Ladda-Zonana-Ramer syndrome
	Zespół Ladda, Zonana i Ramera

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1484	301815	Q87.8

Kod ICD11
LD27.0Y

*Źródło

orphanet