

Opis choroby *

Definicja

A rare ectodermal dysplasia syndrome characterized by the association of sparse, woolly, curly hair, ankyloblepharon, and nail dysplasia. Additional reported features include abnormal oral frenula, bifid tongue, lip pits, adhesions between upper and lower lips, hypertelorism and flat nasal bridge, alveolar synechia, and imperforate vagina.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Baughman syndrome

CHANDS

Zespół Baughman

Zespół kręte włosy- ankyloblefaron -

dysplastyczne paznokcie

CHANDS

Curly hair-ankyloblepharon-nail dysplasia
syndrome

Kod ORPHA

1401

Kod OMIM

214350

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet