

Zespół EEM

Kod Orpha: 1897 Kod OMIM: 225280

Opis choroby *

Definicja

A rare ectodermal dysplasia syndrome characterized by the association of ectodermal dysplasia (with hypotrichosis affecting scalp hair, eyebrows, and eyelashes, and partial anodontia), ectrodactyly, and macular dystrophy (appearing as a central geographic atrophy of the retinal pigment epithelium and choriocapillary layer of the macular area with coarse hyperpigmentations and sparing of the larger choroidal vessels). Variable additional limb defects (including absence deformities, polydactyly, syndactyly, or camptodactyly) have also been described, the hands often being more severely affected than the feet.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ectodermal dysplasia-ectrodactyly-macular dystrophy syndrome
Dysplazja ektodermalna - ektrodaktylia - dystrofia plamki

Kod ORPHA

1897

Kod OMIM

225280

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