

Zespół hipohydrotycznej dysplazji ektodermalnej, niedoczynności tarczycy i dyskinezji rzęsek

Kod Orpha: 1882 Kod OMIM: 225050

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, ectodermal dysplasia syndrome characterized by the association of hypohidrotic ectodermal dysplasia (manifesting with the triad of hypohidrosis, anodontia/hypodontia and hypotrichosis) with primary hypothyroidism and respiratory tract ciliary dyskinesia. Patients frequently present urticaria pigmentosa-like skin pigmentation, increased mast cells and melanin depositions in the dermis and severe, recurrent chest infections. There have been no further descriptions in the literature since 1986.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ANOTHER syndrome
Zespół HEDH
Zespół ANOTHER
HEDH syndrome

Kod ORPHA

1882

Kod OMIM

225050

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.02

[*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