

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant disorder characterized by a generalized enlargement of the gingiva occurring at birth or during childhood that is associated with generalized hypertrichosis developing at birth, during the first years of life, or at puberty and predominantly affecting the face, upper limbs, and midback.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CGHT

CGHT

Hipertrichoza z lub bez hiperplazji dziąseł

Wrodzona uogólniona hipertrichoza graniczna

Zespół hirsutyizmu i wrodzonego przerostu
dziąseł

Congenital generalized hypertrichosis terminalis

Hirsutism-congenital gingival hyperplasia
syndrome

Hypertrichosis with or without gingival
hyperplasia

Kod ORPHA

2026

Kod OMIM

135400

Kod ICD10

L68.8

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet