

Zespół skóry głowy-ucha-sutka

Kod Orpha: 2036 Kod OMIM: 181270

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by aplasia cutis congenita of the scalp, breast anomalies ranging from hypothelia or athelia to amastia, and anomalies of the external ears. Variable clinical characteristics include nail and dental anomalies, syndactyly and camptodactyly of fingers and/or toes, sparse or absent secondary sexual hair, renal malformations, and facial dysmorphism. Cases with severe hypotonia and developmental delay have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Finlay-Marks syndrome
Zespół Finlay'a i Marks'a

Kod ORPHA

2036

Kod OMIM

181270

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD27.0Y

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.