

## Синдром Борка (трихо-ретино-денто-дигитальный синдром)

Номер статьи: ORPHA 1264

### Резюме

Трихо-ретино-денто-дигитальный синдром - аутосомно-доминантный синдром эктодермальной дисплазии, характеризующийся синдромом нерасчёсываемых волос (см. определение), врожденным гипотрихозом и зубными аномалиями, в т.ч. олигодонтией (см. определение) или полиодонтией. Ассоциируется с ранней катарактой, пигментной дистрофией сетчатки и брахидактилией с брахиметакарпией. Кроме того, у пациентов зарегистрирована гиперактивность и незначительный интеллектуальный дефицит.

Последнее обновление: октябрь 2013 г.

Переведено: БФ «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: декабрь 2014 г.

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



---

Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---

