

Zespół choroba Hirschsprunga, hipoplazji paznokci i dysmorfii

Kod Orpha: 2153 Kod OMIM: 235760

Opis choroby *

Definicja

Hirschsprung disease-nail hypoplasia-dysmorphism syndrome is a fatal malformative disorder that is characterized by Hirschsprung disease, hypoplastic nails, distal limb hypoplasia and minor craniofacial dysmorphic features (flat facies, upward slanting palpebral fissures, narrow philtrum, narrow, high arched palate, micrognathia, low set ears with abnormal helices). Hydronephrosis has also been reported. There have been no further descriptions in the literature since 1988.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Al Gazali-Donnai-Muller syndrome
Zespół Al Gazali, Donnai i Mullera

Kod ORPHA

2153

Kod OMIM

235760

Kod ICD10

Q43.1

Kod ICD11

-

[*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