

# Choroba Hirschsprung - głuchota - polidaktylia

## Kod Orpha: 2155 Kod OMIM: 235740

### Opis choroby \*

#### Definicja

Hirschsprung disease-deafness-polydactyly syndrome is an extremely rare malformative association, described in only two siblings to date, characterized by Hirschsprung disease (defined by the presence of an aganglionic segment of variable extent in the terminal part of the colon that leads to symptoms of intestinal obstruction, including constipation and abdominal distension), polydactyly of hands and/or feet, unilateral renal agenesis, hypertelorism and congenital deafness. There have been no further descriptions in the literature since 1988.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hirschsprung disease-hearing loss-polydactyly syndrome  
Zespół Santosa, Mateusa i Leala  
Santos-Mateus-Leal syndrome

#### Kod ORPHA

2155

#### Kod OMIM

235740

#### Kod ICD10

Q43.1

#### Kod ICD11

LD2H.Y

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)