

# **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** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)