

Opis choroby *

Definicja

Pallister-Hall syndrome (PHS), a pleiotropic autosomal dominant malformative disorder, is characterized by hypothalamic hamartoma, pituitary dysfunction, bifid epiglottis, polydactyly, and, more rarely, renal abnormalities and genitourinary malformations.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych
Hypothalamic hamartoblastoma syndrome
Zespół hamartoblastoma podwzgórza

Kod ORPHA

672

Kod OMIM

146510

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet