

Zespół Johansona i Blizzarda

Kod Orpha: 2315 Kod OMIM: 243800

Opis choroby *

Definicja

Johanson-Blizzard syndrome (JBS) is a multiple congenital anomaly characterized by exocrine pancreatic insufficiency, hypoplasia/aplasia of the nasal alae, hypodontia, sensorineural hearing loss, growth retardation, anal and urogenital malformations, and variable intellectual disability.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

JBS
JBS

Kod ORPHA

2315

Kod OMIM

243800

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD27.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.