

Zespół Nathalie

Kod Orpha: 2663 Kod OMIM: 255990

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic developmental defect during embryogenesis disorder characterized by sensorineural hearing impairment, childhood-onset cataract, underdeveloped secondary sexual characteristics, spinal muscular atrophy, growth retardation, and cardiac and skeletal anomalies. Sudden death, as well as fatal cardiomyopathy and heart failure, have been described in some cases.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Deafness-cataract-skeletal anomalies syndrome
Głuchota - zaćma - wady szkieletu
Sensorineural hearing loss-cataract-skeletal anomalies-cardiomyopathy syndrome

Kod ORPHA

2663

Kod OMIM

255990

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl