

Zespół Keiperta

Kod Orpha: 2662 Kod OMIM: 301026

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by facial dysmorphism (hypertelorism, broad and high nasal bridge, depressed nasal ridge, short columella, underdeveloped maxilla, and prominent cupid-bow upper lip vermillion), mild to severe congenital sensorineural hearing loss, and skeletal abnormalities consisting of brachytelephalangy and broad thumbs and halluces with large, rounded epiphyses. Additional manifestations that have been reported include pulmonary valve stenosis, voice hoarseness and renal agenesis.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Nasodigitoacoustic syndrome
Zespół nosowo-palcowo-akustyczny

Kod ORPHA

2662

Kod OMIM

301026

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl