

Opis choroby *

Definicja

A very rare subtype of Waardenburg syndrome (WS) that is characterized by limb anomalies in association with congenital hearing loss, minor defects in structures arising from neural crest, resulting in pigmentation anomalies of eyes, hair, and skin.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	Klein-Waardenburg syndrome WS3 Zespół Klein i Waardenburga Zespół Waardenburga typu III Zespół Waardenburga z wadami kończyn WS3 Waardenburg syndrome type III Waardenburg syndrome with limb anomalies

Kod ORPHA
896

Kod OMIM
148820

Kod ICD10
E70.3

Kod ICD11
EC23.2Y

*Źródło

orphanet