

# Dyzostoza przynasadowa - niepełnosprawność intelektualna- głuchota przewodzeniowa

## Kod Orpha: 2502 Kod OMIM: 250420

### Opis choroby \*

#### Definicja

Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive deafness syndrome is characterised by metaphyseal dysplasia, short-limb dwarfism, mild intellectual deficit and conductive hearing loss, associated with repeated episodes of otitis media in childhood. It has been described in three brothers born to consanguineous Sicilian parents. Variable manifestations included hyperopia and strabismus. The mode of inheritance is autosomal recessive.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive hearing loss syndrome

#### Kod ORPHA

2502

#### Kod OMIM

250420

#### Kod ICD10

Q78.5

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)