

Opis choroby *

Definicja

A rare otomandibular dysplasia syndrome characterized by branchial arch anomalies (branchial clefts, fistulae, cysts), malformations of the ear associated with hearing impairment (malformations of the auricle with pre-auricular pits, conductive or sensorineural hearing impairment), and renal malformations (urinary tree malformation, renal hypoplasia or agenesis, renal dysplasia, renal cysts).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Branchiootorenal syndrome

Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy

Zespół BOR

Branchiootorenal spectrum disorder

Melnick-Fraser syndrome

dysplazja skrzelowo-uszno-nerkowa

zespół Melnick-Fraser

Kod ORPHA

107

Kod OMIM

610896, 113650

Kod ICD10

Q87.8, Q87.0

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet