

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Branchiootorenal syndrome Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy Zespół BOR Branchiootorenal spectrum disorder Melnick-Fraser syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
107	610896	Q87.8

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet