

## 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

#### Kod ORPHA

107

#### Kod OMIM

610896

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

#### \*Źródło

orphanet