

Niski wzrost - deafness - dysfunkcja neutrofilii - dysmorfia

Kod Orpha: 2866 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis malformation syndrome characterized by proportionate short stature, sensorineural deafness, mutism, facial dysmorphism and recurrent infections as a result of abnormal neutrophil chemotaxis. There have been no further descriptions in the literature since 1978.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Short stature-hearing loss-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome
Zespół Thonga, Douglasa i Ferrante
Thong-Douglas-Ferrante syndrome

Kod ORPHA

2866

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl