

Fenotyp gronostaja

Kod Orpha: 999 Kod OMIM: 227010

Opis choroby *

Definicja

A rare deafness characterized by the association of bilateral sensorineural hearing loss and white hair with scattered black tufts, as well as skin areas of hyper- and hypopigmentation. Additional reported features include global developmental delay and moderate intellectual disability, growth retardation, microcephaly, hypotonia, mild dysmorphic facial features (deeply set eyes, broad nasal bridge, slight bowing of the upper lip), retinal depigmentation, anomalies of the fingers and toes, and white matter abnormalities on brain imaging.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

O'Doherty syndrome
Zaburzenia pigmentacji z utratą słuchu
Zespół O'Doherty
Pigmentary disorder with deafness
Pigmentary disorder with hearing loss

Kod ORPHA

999

Kod OMIM

227010

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl