

Zespół Fountaina

Kod Orpha: 3219 Kod OMIM: 229120

Opis choroby *

Definicja

Fountain syndrome is an extremely rare multi-systemic genetic disorder characterized by intellectual disability, deafness, skeletal abnormalities and coarse facial features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Deafness-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome
Głuchota - dysplazja szkieletowa - gruba twarz z pełnymi ustami
Głuchota - dysplazja szkieletowa - ziarniniak wargi
Deafness-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome
Hearing loss-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome
Hearing loss-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome

Kod ORPHA
3219

Kod OMIM
229120

Kod ICD10
Q87.8

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