

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