

# Głuchota - dysplazja nasadowa - niski wzrost

Kod Orpha: 3218 Kod OMIM: 601351

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare syndromic genetic deafness characterized by profound congenital bilateral sensorineural deafness, developmental delay, moderate intellectual disability, generalized delay in bone maturation, short stature, epiphyseal dysplasia particularly of the capital femoral epiphyses, and mild dysmorphic facial features such as prominent forehead and small, pointed chin. Bilateral obstruction of lacrimal ducts and inguinal and umbilical hernias have also been described.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Chitty-Hall-Baraitser syndrome  
Zespół Chitty, Halla i Baraitsera  
Hearing loss-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome

#### Kod ORPHA

3218

#### Kod OMIM

601351

#### Kod ICD10

Q87.5

#### Kod ICD11

LD2H.Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)