

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