

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3218	601351	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