

Głuchota - anomalie narządów płciowych - synostoza kości śródreczą i śródstopia

Kod Orpha: 3224 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome is characterised by sensorineural deafness, bilateral synostosis of the 4th and 5th metacarpals and metatarsals, genital anomalies (hypospadias in males), psychomotor delay and abnormal dermatoglyphics. So far, it has been described in two unrelated patients. Facial dysmorphism was noted in both patients (prominent forehead, ear anomalies, facial asymmetry and an open mouth appearance).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hearing loss-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome
Zespół Pfeiffera i Kapferera
Pfeiffer-Kapferer syndrome

Kod ORPHA

3224

Kod OMIM

-

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