

Głuchota przewodzeniowa - ptoza - anomalie szkieletowe

Kod Orpha: 3236 Kod OMIM: 221320

Opis choroby *

Definicja

Conductive deafness-ptosis-skeletal anomalies syndrome is a rare, genetic ectodermal dysplasia syndrome characterized by conductive hearing loss due to atresia of the external auditory canal and the middle ear complicated by chronic infection, ptosis and skeletal anomalies (internal rotation of hips, dislocation of the radial heads and fifth finger clinodactyly). In addition, a thin, pinched nose, delayed hair growth and dysplastic teeth are associated. There have been no further descriptions in the literature since 1978.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Conductive hearing loss-ptosis-skeletal anomalies syndrome
Zespół Jacksona i Barra
Jackson-Barr syndrome

Kod ORPHA

3236

Kod OMIM

221320

Kod ICD10

Q82.4

Kod ICD11

LD27.0Y

[*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