

Zespół CHIME

Kod Orpha: 3474 Kod OMIM: 280000

Opis choroby *

Definicja

CHIME syndrome is a rare ectodermal dysplasia syndrome characterized by ocular colobomas, cardiac defects, ichthyosiform dermatosis, intellectual disability, conductive hearing loss and epilepsy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Coloboma-congenital heart disease-ichthyosiform dermatosis-intellectual disability-ear anomalies syndrome
Dysplazja neuroektodermalna, typu CHIME
PIGL-CDG
Wrodzone zaburzenie glikozylacji z powodu niedoboru PIGL
Zespół neuroektodermalny, typu Zunicha
Zespół szczelina oka-wrodzona choroba serca-dermatoza w typie rybiej łuski-niepełnosprawność intelektualna-wady uszu
Zespół Zunicha i Kaye'a
Congenital disorder of glycosylation due to PIGL deficiency
Neuroectodermal dysplasia, CHIME type
Neuroectodermal syndrome, Zurich type
PIGL-CDG
Zunich-Kaye syndrome

Kod ORPHA
3474

Kod OMIM
280000

Kod ICD10
Q87.8

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