

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](#)

orpho:net