

## 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](#)

orphonet