

Zespół Coopera i Jabsa

Kod Orpha: 1488 Kod OMIM: 209770

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by auditory canal atresia (resulting in moderate conductive hearing loss) associated with intellectual disability, ventricular septal defect, umbilical hernia, anteriorly displaced anus, various skeletal anomalies (such as mild clubfoot, long fifth fingers, proximally placed thumbs), and craniofacial dysmorphism which includes brachycephaly, prominent forehead, flattened occiput, midface hypoplasia, anteverted nares, and low set, posteriorly rotated ears with overlapping superior helix. There have been no further descriptions in the literature since 1987.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Aural atresia-multiple congenital anomalies-intellectual disability syndrome
Atrezja ucha - mnogie wady wrodzone - opóźnienie w rozwoju

Kod ORPHA

1488

Kod OMIM

209770

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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