

Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - rozszczep dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 324540 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - rozszczep dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/dysmorfii, w którym występuje umiarkowana lub znaczna niepełnosprawność intelektualna, wrodzony bezgłos, niedosłuch, zanik nerwu wzrokowego, dystrofia siatkówki, szerokie kciuki i zdwojone paluchy. Obserwuje się także dysmorfie twarzy (w tym grube brwi, opadanie powiek, długie i skośnie w dół ustawione szpary powiekowe, małe usta, nisko osadzone i zrotowane do tyłu uszy) oraz nieprawidłowości narządów płciowych.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Aphonia-deafness-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome

Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - zdwojenie dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna

Aphonia-hearing loss-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome

Kod ORPHA

324540

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

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