

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

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Aponia-deafness-retinal dystrophy-duplicated
halluces-intellectual disability syndrome
Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki -
zdwojenie dużych palców stóp -
niepełnosprawność intelektualna
Aponia-hearing loss-retinal dystrophy-
duplicated halluces-intellectual disability
syndrome

Kod ORPHA
324540

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q87.0

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet