

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Afonya - 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 Aponia-deafness-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome  
Afonya - głuchota - dystrofia siatkówki -  
zdwojenie dużych palców stóp -  
niepełnosprawność intelektualna  
Aponia-hearing loss-retinal dystrophy-  
duplicated halluces-intellectual disability  
syndrome

#### Synonimy

**Kod ORPHA**  
324540

**Kod OMIM**  
-

**Kod ICD10**  
Q87.0

**Kod ICD11**

-

---

#### \*Źródło

orphanet