

# Zespół hipogonadyzmu hipogonadotropowego, znacznego małowłowa, niedosłuchu zmysłowo-nerwowego i dysmorfii

**Kod Orpha: 293967 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół hipogonadyzmu hipogonadotropowego, znacznego małowłowa, niedosłuchu zmysłowo-nerwowego i dysmorfii jest rzadkim, wrodzonym zespołem niedoboru hormonów przysadki, który charakteryzuje się ciężkim, wrodzonym małowłowiem, dysmorfia twarzy (wysoko wysklepione, łukowate brwi, hiperteloryzm, wypukły grzbiet nosa, odstające uszy z niedorozwojem górnej odnogi grobelki, małożuchwie) oraz obustronnym niedosłuchem zmysłowo-nerwowym i hipogonadyzmem hipogonadotropowym, którym towarzyszą wczesne problemy z żywieniem, krótkowzroczność, umiarkowana niepełnosprawność intelektualna i umiarkowanie niski wzrost.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hypogonadotropic hypogonadism-severe microcephaly-sensorineural deafness-dysmorphism syndrome  
Zespół hipogonadyzm hipogonadotropowy-  
znaczna mikrocefalia-głuchota zmysłowo-  
nerwowa

#### Kod ORPHA

293967

#### Kod OMIM

-

#### 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](http://www.orphanet.pl)