

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 twarzą (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