

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 małowłowie, dysmorfia twarzy (wysoko wysklepione, łukowate brwi, hiperteloryzm, wypukły grzbiet nosa, odstające uszy z niedorozwojem górnej odnogi grobelki, małozuchwie) 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 Hypogonadotropic hypogonadism-severe microcephaly-sensorineural deafness-dysmorphism syndrome

Synonimy

Zespół hipogonadyzmu hipogonadotropowego-
znaczna mikrocefalia-głuchota zmysłowo-
nerwowa

Kod ORPHA

293967

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet