

Zespół hiperteloryzm-zatoka przedusznna-dołki punktowe-głuchota

Kod Orpha: 293958 Kod OMIM: 614187

Opis choroby *

Definicja

*Zespół hiperteloryzm-zatoka przedusznna-dołki punktowe-głuchota jest rzadką wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się hiperteloryzmem, obustronną zatoką przeduszną, obustronnymi dołkami punktowymi (przedusznymi), niedrożnością przewodów łzowych, niedosłuchem, nieprawidłową bruzdą zgięciową dłoni i obustronnymi dystalnymi osiowymi triradiusami dłoni. Opisywano również "szalową" mosznę (ang. shawl scrotum).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

HPPD

HPPD

Zespół hiperteloryzm-zatoka przedusznna-dołki punktowe-utrata słuchu

Hypertelorism-preauricular sinus-punctual

pits-hearing loss syndrome

Kod ORPHA

293958

Kod OMIM

614187

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