

Opis choroby *

Definicja

*Zespół hiperteloryzm-zatoka przeduszną-dołki punktowe-głuchota jest rzadką wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się hiperteloryzmem, obustronną zatoką przeduszną, obustronnymi dołkami punktowymi (przedusznymi), nieodróżnieniem 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 HPPD

Synonimy

HPPD

Zespół hiperteloryzm-zatoka przeduszną-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