

Zespół Hennekama i Beemera

Kod Orpha: 2135 Kod OMIM: 248910

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by cutaneous mastocytosis, microcephaly, microtia and/or hearing loss, hypotonia and skeletal anomalies (e.g. clinodactyly, camptodactyly, scoliosis). Additional common features are short stature, intellectual disability and difficulties. Facial dysmorphism may include upslanted palpebral fissures, highly arched palate and micrognathia. Rarely, seizures and asymmetrically small feet have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mastocytosis-short stature-deafness syndrome

Mastocytoza - niski wzrost - utrata słuchu

Mastocytosis-short stature-hearing loss syndrome

Kod ORPHA

2135

Kod OMIM

248910

Kod ICD10

Q82.2

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