

Opis choroby *

Definicja

Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome is an extremely rare autosomal recessive disorder characterized by bilateral facial palsy with masked facies, sensorineural hearing loss, dysmorphic features (midfacial retrusion, low-set ears), and strabismus.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

Congenital hereditary facial palsy with variable deafness

Wrodzone dziedziczne porażenie twarzy z głuchotą różnego stopnia

Wrodzone dziedziczne porażenie twarzy z utratą słuchu różnego stopnia

Wrodzony dziedziczny paraliż twarzy z głuchotą różnego stopnia

Congenital hereditary facial palsy with variable hearing loss

Congenital hereditary facial paralysis with variable deafness

Congenital hereditary facial paralysis-variable deafness syndrome

Kod ORPHA

306530

Kod OMIM

614744

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet