

Zespół niski wzrost - atrezja kanału słuchowego - hipoplazja żuchwy - wady układu kostnego

Kod Orpha: 397623 Kod OMIM: 602471

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niski wzrost - atrezja kanału słuchowego - hipoplazja żuchwy - wady układu kostnego jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się niskim wzrostem, niedosłuchem przewodzeniowym wskutek obustronnego zarośnięcia przewodu słuchowego, niedorozwojem żuchwy i licznymi nieprawidłowościami kostnymi, takimi jak obustronna hipoplazja kości ramiennej, synostoza ramienno-łopatkowa, opóźnione kostnienie gałęzi kości łonowej, zwichnięcie stawów biodrowych i wady proksymalnego odcinka kości udowej, obustronne stopy końsko-szpotałe, proksymalnie osadzone kciuki i hiperlordoza lędźwiowa. Towarzysząca dysmorfia twarzoczaszki obejmuje małe/lódkogłowie, hipoplazję kości jarzmowych, wysokie podniebienie i dysplastyczne małżowiny uszne z przedusznymi dołkami/wyroślami.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

SAMS syndrome
Zespół SAMS

Kod ORPHA

397623

Kod OMIM

602471

Kod ICD10

Q87.1

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