

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/łódkogłowie, hipoplazję kości jarzmowych, wysokie podniebienie i dysplastyczne małżowiny uszne z przedusznymi dołkami/wyroślami.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych SAMS syndrome	Zespół SAMS

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
397623	602471	Q87.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet