

Zespół zaćmy, niedoboru hormonu wzrostu, neuropatii czuciowej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji szkieletowej

Kod Orpha: 436174 Kod OMIM: 616007

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by a highly variable phenotypic spectrum comprising delayed motor development, peripheral neuropathy, cataract, short stature due to growth hormone deficiency, nystagmus, sensorineural hearing loss, dysmorphic facial features, and skeletal abnormalities consistent with spondyloepimetaphyseal dysplasia. Hyperextensible joints, achalasia, and telangiectasia have also been described. Cognition is normal. Atrophy of the pituitary gland has been observed in brain imaging.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CAGSSS

CAGSSS

Kod ORPHA

436174

Kod OMIM

616007

Kod ICD10

E88.8

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