

# 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](http://www.orphanet.pl)