

Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural hearing loss-rhizomelic dysplasia syndrome

Autosomalny dominujący zespół miopii, retruzji środkowej części twarzy, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji rizomelicznej

Kod Orpha: 440354 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare primary bone dysplasia characterized by micromelia with rhizomelic shortening, metaphyseal widening of the long bones, brachydactyly, small scapulae, micrognathia and thoracic insufficiency requiring tracheostomy and ventilation, and severe myopia and sensorineural hearing loss. Further dysmorphic craniofacial features include frontal bossing, proptosis, epicanthal folds, short nose, flat nasal bridge, anteverted nares, midfacial retrusion, and cleft palate.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural deafness-rhizomelic dysplasia syndrome
Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural deafness-rhizomelic dysplasia syndrome

Kod ORPHA

440354

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.5

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