

Zespół rozszczep wargi i podniebienia-dysmorfia twarzoczaszki-wrodzona wada serca- głuchota

Kod Orpha: 508476 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability characterized by unilateral or bilateral cleft lip and palate and craniofacial dysmorphism (including frontal bossing, hypertelorism, broad flat nasal bridge, cupped ears/thickened helices, and micrognathia). Additional manifestations are variable congenital cardiac anomalies, pectus excavatum, abnormalities of the hands and feet, ocular abnormalities (myopia, cataract, staphyloma), and conductive or sensorineural hearing loss.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-deafness syndrome
Niedobór hialuronidazy 2
Hyaluronidase 2 deficiency

Kod ORPHA

508476

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

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