

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