

# Zespół niedostuchu czuciowo-nerwowego i małopłytkowości związany z DIAPH1

## Kod Orpha: 494444 Kod OMIM: 124900

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic disease characterized by progressive and severe sensorineural hearing loss with onset in the first decade of life, associated with mild thrombocytopenia, often with enlarged platelets. Most patients do not show significant bleeding tendency.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

DIAPH1-related sensorineural deafness-thrombocytopenia syndrome  
DIAPH1-related sensorineural deafness-thrombocytopenia syndrome

#### Kod ORPHA

494444

#### Kod OMIM

124900

#### Kod ICD10

H90.3

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.