

Zespół atrezji zewnętrznego przewodu słuchowego, poszerzonego wewnętrznego przewodu słuchowego oraz dysmorfii twarzy sprzężony z chromosome X

Kod Orpha: 500188 Kod OMIM: 301018

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic genetic deafness characterized by congenital hearing loss, atresia or stenosis of the external auditory canal, dilated internal auditory canal, malformation of the inner ear (incomplete separation of the cochlea basal turn from the fundus of the internal auditory canal), in combination with abnormal auricular shape and facial dysmorphism (including thick eyebrows, ptosis, broad nasal root, and telecanthus). Intelligence is normal and developmental delay is absent.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

500188

Kod OMIM

301018

Kod ICD10

H91.8

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