

Opis choroby *

Definicja

Rzadka wada otorynolaryngologiczna, która charakteryzuje się wadami rozwojowymi ucha wewnętrznego różnego stopnia i jest związana z ciężkim lub głębokim wrodzonym niedosłuchem czuciowo-nerwowym oraz brakiem anomalii nerwu ślimakowego (hipoplazja lub aplazja). Kategoryzacja wad rozwojowych opiera się na morfologii ślimaka, wrzecionka ślimaka i blaszki sitowej, przy czym może być ona prawidłowa (a wada jest ograniczona do innych struktur ucha wewnętrznego) aż do całkowitego braku tych struktur.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Wada morfologiczna	Malformacja ślimaka i przedsionka

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
502305	-	Q16.5

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet