

Zespół Bosley'a, Saliha i Alorainy'a

Kod Orpha: 69737 Kod OMIM: 601536

Opis choroby *

Definicja

Bosley-Salih-Alorainy syndrome (BSAS) is characterized by variable horizontal gaze dysfunction, profound and bilateral sensorineural deafness associated commonly with severe inner ear maldevelopment, cerebrovascular anomalies (ranging from unilateral internal carotid artery hypoplasia to bilateral agenesis), cardiac malformation, developmental delay and occasionally autism. The syndrome is caused by homozygous mutations in the *HOXA1* gene (7p15.2) and is transmitted in an autosomal recessive manner. The syndrome overlaps clinically and genetically with Athabaskan brain dysfunction syndrome (ABDS,). However unlike ABDS, BSAS does not manifest central hypoventilation.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
69737

Kod OMIM
601536

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD2H.Y

[*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