

Głuchota - niepełnosprawność intelektualna typu Martina i Probsta

Kod Orpha: 85321 Kod OMIM: 300519

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked syndromic intellectual disability characterized by congenital sensorineural hearing loss, varying degrees of intellectual disability, short stature, and dysmorphic facial features (such as telecanthus, epicanthic folds, broad nasal root, malar hypoplasia, low-set ears, dental anomalies, and micrognathia). Additional reported manifestations include microcephaly, renal and genitourinary abnormalities, widely spaced, hypoplastic nipples, and adult onset of progressive pancytopenia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hearing loss-intellectual disability syndrome,
Martin-Probst type
Zespół głuchota sprzężona z chromosomem X
- niepełnosprawność intelektualna
Zespół Martina i Probsta
Martin-Probst syndrome
X-linked deafness-intellectual disability
syndrome syndrome
X-linked hearing loss-intellectual disability
syndrome syndrome

Kod ORPHA

85321

Kod OMIM

300519

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