

# 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](http://www.orphanet.pl)