

Kamptodaktylia - wysoki wzrost - skolioza - utrata słuchu

Kod Orpha: 85164 Kod OMIM: 610474

Opis choroby *

Definicja

Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome is characterised by camptodactyly, tall stature, scoliosis, and hearing loss (CATSHL). It has been described in around 30 individuals from seven generations of the same family. The syndrome is caused by a missense mutation in the FGFR3 gene, leading to a partial loss of function of the encoded protein, which is a negative regulator of bone growth.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CATSHL syndrome

Zespół CATSHL

Camptodactyly-tall stature-scoliosis-deafness syndrome

Kod ORPHA

85164

Kod OMIM

610474

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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