

Zespół uszno-kłykciowy

Kod Orpha: 137888 Kod OMIM: 615706

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic dysostosis with predominant craniofacial involvement characterized by bilateral external ear malformations, mandibular condyle hypoplasia, microstomia, micrognathia, microglossia and facial asymmetry. Additional manifestations include hypotonia, ptosis, cleft palate, full cheeks, developmental delay, hearing impairment and respiratory distress. Significant intra- and interfamilial phenotypic variation has been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Question mark ear syndrome
Question mark ear syndrome

Kod ORPHA

137888

Kod OMIM

615706

Kod ICD10

Q75.8

Kod ICD11

LD2F.16

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.