

Opis choroby *

Definicja

CHARGE syndrome is a multiple congenital anomaly syndrome characterized by the variable combination of multiple anomalies, mainly Coloboma; Choanal atresia/stenosis; Cranial nerve dysfunction; Characteristic ear anomalies (known as the major 4 C's).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych CHARGE association

Synonimy

Asocjacja CHARGE

Coloboma - wady serca - zarośnięcie nozdzy tylnych - opóźnienie wzrostu i rozwoju - wady układu moczowo-płciowego - wady uszu

Zespół Hall i Hittnera

Coloboma-heart defects-atresia choanae-retardation of growth and development-genitourinary problems-ear abnormalities syndrome

Hall-Hittner syndrome

Kod ORPHA

138

Kod OMIM

214800

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

5A61.0

*Źródło

orphanet