

Zaćma - hipertrichoza - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 1375 Kod OMIM: 211770

Opis choroby *

Definicja

Cataract-hypertrichosis-intellectual disability syndrome is characterized by congenital cataract, generalized hypertrichosis and intellectual deficit. It has been described in two Egyptian sibs born to consanguineous parents. It is transmitted as an autosomal recessive trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CAHMR syndrome
Zespół CAHMR

Kod ORPHA

1375

Kod OMIM

211770

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD27.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.