

Zespół czaszkowo-twarzowo-dłoniowy z głuchotą

Kod Orpha: 1529 Kod OMIM: 122880

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant, multiple congenital anomalies syndrome characterized by facial dysmorphism (flat facial profile with normal calvarium, hypertelorism, small downslanting palpebral fissures, hypoplastic nose with button tip and slitlike nares, and small, pursed mouth), profound sensorineural deafness, ulnar deviations and contractures of the hand. This disorder is allelic to Waardenburg syndrome, and distinguished by the imaging findings and distinct facial features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CDHS
CDHS
Zespół Sommera, Young, Wee i Frye
Craniofacial-hearing loss-hand syndrome
Sommer-Young-Wee-Frye syndrome

Kod ORPHA

1529

Kod OMIM

122880

Kod ICD10

Q87.0

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