

:: Zespół głuchoty skrzelopochodnej

Orpha number: 50815

Zespół głuchoty skrzelopochodnej jest zespołem wielu wad wrodzonych, do tej pory zaobserwowany w jednej rodzinie. Jego cechy charakterystyczne to: torbiele lub przetoki skrzelowe, wady uszu, wrodzona utrata słuchu (przewodzeniowego, odbiorczego oraz mieszanego), niedorozwój wewnętrznego kanału słuchowego, zez, szczękoscisk, nietypowe piąte palce, zmiany skórne z odbarwieniami (bielactwo), niski wzrost oraz umiarkowane trudności z uczeniem się. Brak jest zaburzeń nerek czy cewki.

Aktualizacja: listopad 2014

Tłumaczenie: wrzesień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
